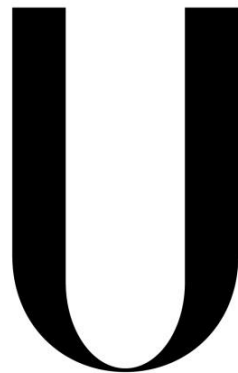


Universidade de Lisboa
Faculdade de Medicina Dentária



LISBOA

UNIVERSIDADE
DE LISBOA

Sequência de Pierre Robin

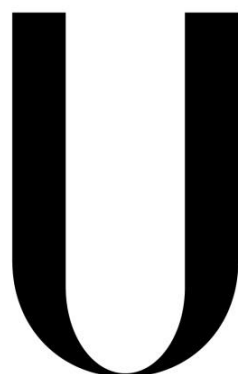
Rúben Luís Faria Machacás

Dissertação

Mestrado Integrado em Medicina Dentária

2015

Universidade de Lisboa
Faculdade de Medicina Dentária



LISBOA

UNIVERSIDADE
DE LISBOA

Sequência de Pierre Robin

Rúben Luís Faria Machacás

Dissertação orientada pelo Professor Doutor Paulo Jorge Valejo Coelho
Mestrado Integrado em Medicina Dentária

2015

Agradecimentos

Ao meu orientador, Professor Doutor Paulo Jorge Valejo Coelho, pela sua paciência, disponibilidade e partilha de conhecimentos.

À minha mãe e ao meu irmão, dois dos maiores pilares da minha vida, que sempre me acarinharam, transmitiram bons exemplos e encorajaram para que conseguisse vencer todos os desafios com que me deparei e a que me propus.

A toda a minha família, pelo carinho e pelo apoio que me deram ao longo deste percurso.

A todos os meus amigos, pelo apoio e bons momentos partilhados e, em especial, àqueles que ajudaram a tornar estes 5 anos de Universidade, dos melhores da minha vida, e que certamente, sempre irei recordar com um misto de melancolia e felicidade por os ter experienciado.

Abreviaturas:

SPR – Sequência de Pierre Robin

OVAS – Obstrução das vias aéreas superiores

OVA – Obstrução das vias aéreas

OVACL – Obstrução das vias aéreas causada pela língua

US – Ultrassonografia

TC – Tomografia Computorizada

RM – Ressonância Magnética

SS – Síndrome de Stickler

SVCF – Síndrome Velo-cardio-facial

SFA – Síndrome Fetal Alcoólica

STC – Síndrome de Treacher-Collins

RGE – Refluxo gastroesofágico

SAOS – Síndrome da Apneia Obstrutiva do Sono

INF – Intubação Nasofaríngea

ALL – Adesão lábio-língua

LSPB – Libertação Subperiosteal do pavimento da boca

DOM – Distração óssea mandibular

Resumo

A Sequência de Pierre Robin (SPR) é uma anomalia congênita caracterizada pela presença de uma combinação de hipoplasia mandibular (micrognatia), glossoptose (retrusão da língua para a via faríngea) levando a obstrução das vias aéreas, e frequentemente a fenda palatina, tipicamente em forma de U.

O objetivo desta dissertação é fazer uma revisão da literatura acerca do diagnóstico, etiopatogênese, apresentação clínica, modalidades de tratamento e crescimento facial dos pacientes com SPR. Uma pesquisa da bibliografia disponível foi realizada até Junho de 2015 nas bases de dados MEDLINE e LILACS, sendo incluídos os seguintes tipos de artigos: ensaios clínicos randomizados, meta-análises, revisões sistemáticas e literárias, guidelines, ensaios clínicos, estudos coorte e caso-controle.

O diagnóstico da SPR é tipicamente feito ao nascimento, através de exame clínico, endoscopia, polissonografia, estudos laboratoriais e exame radiológico. A causa exata e a fisiopatologia da SPR ainda são desconhecidas, contudo existem duas formas de apresentação da condição, em que um defeito de crescimento inerente pode estar isolado ou a mandíbula pequena pode ser parte de uma Síndrome craniofacial.

Em termos de tratamento, pode-se optar por uma abordagem não-invasiva ou invasiva. Como modalidades não-invasivas, verificam-se o posicionamento, a Intubação nasofaríngea (INF), o CPAP e o PBEP; como terapias invasivas, têm-se a Adesão lábio-língua (ALL), a Libertação subperiosteal do pavimento da boca (LSPB), a Distração óssea mandibular (DOM) e a Traqueotomia.

A aparência facial de recém-nascidos com SPR é caracterizada por um mento severamente retrusivo. O restante desenvolvimento da face é controverso na literatura. Há uma discussão frequente se a mandíbula tem um potencial normal de crescimento anterior para compensar parcial ou completamente o déficit neonatal.

De um modo geral, os pacientes com SPR na sua forma isolada, apresentam um prognóstico mais favorável, seja qual for a modalidade terapêutica abordada e em termos de crescimento facial, comparativamente aos que se apresentam com uma Síndrome associada.

Palavras-chave: “Sequência de Pierre Robin”; “micrognatia”; “fenda palatina”; “glossoptose”; “Adesão lábio-língua”; “Distração óssea mandibular”.

Abstract

Pierre Robin Sequence is a congenital anomaly characterized by the conjunction of mandibular hypoplasia (micrognathia), glossoptosis (tongue retrusion to the pharyngeal airway) leading to airway obstruction, and commonly cleft palate, typically U-shaped.

The goal of this dissertation is to review literature about diagnosis, etiopathogenesis, clinical presentation, management and facial growth in patients with Pierre Robin Sequence. A research of available literature was performed until June 2015 in databases MEDLINE and LILACS, including the following article types: randomized controlled trials, meta-analysis, systematic and literature reviews, guidelines, clinical trials, and cohort and case-control studies.

Diagnosis of Pierre Robin Sequence is usually made at birth, through clinical examination, endoscopy, polysomnography, laboratory studies and radiology. Exact cause and pathophysiology are still unknown, however there are two presentation forms of the condition, in which a inherent growth defect may be isolated or a small mandible may be part of a craniofacial Syndrome.

About treatment, it is possible to opt by a non-invasive or invasive approach. As non-invasive modalities, there are positioning, nasopharyngeal intubation, CPAP and PEP; as invasive therapies, there are Tongue-lip adhesion, Subperiosteal release of the floor of the mouth, Mandibular Distraction Osteogenesis and Tracheostomy.

Facial aspect of a newborn with Pierre Robin Sequence is characterized by a severely retrusive chin. The remaining facial development is controversial in literature. There is an usual discussion if mandible has a normal potential of anterior growth to compensate partially or entirely the neonatal deficit.

In general, patients with isolated form present a better prognosis than those with an associated Syndrome, whatever addressed therapeutic modality and in terms of facial growth.

Keywords: “Pierre Robin Sequence”, “micrognathia”, “cleft palate”, “glossoptosis”, “Tongue-lip adhesion”, “Mandibular Distraction Osteogenesis”.

Índice

1. Introdução	1
2. Objetivos	3
3. Materiais e métodos	3
4. Diagnóstico	3
4.1. Exame Clínico	3
4.2. Exame endoscópico	4
4.3. Polissonografia	4
4.4. Estudos laboratoriais	4
4.5. Exames radiológicos	4
5. Etiopatogénese	5
5.1. Forma isolada vs. Forma síndrómica	5
6. Apresentação clínica	7
7. Tratamento	10
7.1. Obstrução das vias aéreas	11
7.1.1. Não cirúrgico	11
7.1.1.1. Posicionamento	11
7.1.1.2. Via aérea nasofaríngea	12
7.1.1.3. CPAP (<i>Continuous Positive Airway Pressure</i>)	13
7.1.1.4. Aparelhos ortopédicos	13
7.1.2. Cirúrgico	14
7.1.2.1. Adesão lábio-língua/Glossopexia	14
7.1.2.2. Libertação subperiosteal do pavimento da boca	16
7.1.2.3. Distração óssea mandibular	16
7.1.2.4. Traqueotomia	20
7.2. Problemas alimentares. Abordagem quando:	21
7.2.1. Dificuldades na alimentação	21
7.2.2. Disfunção na deglutição e técnicas que facilitam a alimentação	22
7.2.3. Refluxo gastroesofágico	22
7.3. Encerramento da fenda palatina – palatoplastia	22
8. Morfologia craniofacial e crescimento facial	24
9. Discussão	25
10. Conclusão	29

11. Referências bibliográficas	31
12. Anexos	37

1. Introdução:

A SPR é uma anomalia congênita caracterizada pela presença de uma combinação de hipoplasia mandibular (micrognatia), glossoptose (retrusão da língua para a via faríngea) levando a obstrução das vias aéreas (OVA) (Figura 1, Anexos), e frequentemente a fenda palatina, encontrada em 66 a 90% destes pacientes. A fenda é tipicamente em forma de U (Figura 2, Anexos) e envolve o palato posterior ou secundário. (Costa MA *et al.*, 2014; Marcellus L, 2001)

O reconhecimento e a descrição da SPR foram registrados pela primeira vez em 1822, por St. Hilaire. Pierre Robin, um Estomatologista francês, foi creditado em 1923 por chamar a atenção para a severidade na associação de complicações respiratórias e de alimentação. A SPR foi inicialmente descrita como uma síndrome: “um conjunto de sintomas que ocorrem juntos ou na presença de sinais de um qualquer estado mórbido”; de seguida, foi redefinida como uma anomalia (“malformação juntamente com as subsequentes mudanças estruturais derivadas”) em 1974. Uma investigação cuidadosa, redefiniu-a como uma sequência (“série de consequências morfológicas ou funcionais de uma anomalia”), baseada na suposição de que a suspensão do crescimento mandibular é a causa, e não um sintoma que ocorre simultaneamente. A controvérsia na nomenclatura ainda existe. (Marcellus L, 2001; Sadewitz VL, 1992) A SPR é, em primeiro lugar, um defeito anatómico de crescimento mandibular, que tem impacto no volume orofaríngeo e na fusão do palato. As resultantes complicações respiratórias e de alimentação são predominantemente secundárias a essas anomalias congénitas estruturais. (Tan TY *et al.*, 2013)

Seis pares de arcos branquiais (ou faríngeos) formam-se na 4ª semana de desenvolvimento embriológico, dando origem aos músculos, cartilagens, ossos e vasos sanguíneos da cabeça e pescoço. Os arcos formam-se da mesoderme e desenvolvem-se como células da crista neural do tubo neural, que migram para a região da cabeça na 4ª semana. (Marcellus L, 2001) A mandíbula é um derivado do primeiro arco faríngeo e formada pelo primórdio das células da crista neural. Às 6 semanas de gestação, o nervo trigêmeo estimula a osteogénese endocondral na cartilagem de *Meckel*, originando a estrutura major da mandíbula. Quando síndromes genéticos ou fatores deformantes interrompem o crescimento pré-natal, a micrognatia surge e leva a um reposicionamento da língua. Se este processo ocorrer antes das 8 semanas de gestação, o encerramento dos processos palatinos é suspenso, resultando na formação de uma fenda palatina em forma de U. (Lee JC, Bradley JP, 2014) O palato é formado em dois estágios a partir das

proeminências maxilares. O palato primário, quando as proeminências nasais se fundem entre a 5ª e a 8ª semana; e o palato secundário quando as superfícies das proeminências maxilares se fundem uma com a outra mesialmente, o palato primário anteriormente e o septo nasal. A língua inicia o seu desenvolvimento no fim da 4ª semana de gestação. A porção oral da língua é derivada do primeiro arco branquial, através da fusão dos botões linguais. A parte faríngea da língua deriva do segundo, terceiro e quarto arcos branquiais. A língua contém músculos intrínsecos e extrínsecos, com os últimos a formarem o pavimento da boca e a manterem a língua em posição. (Marcellus L, 2001)

O crescimento mandibular pós-natal ocorre através de uma coordenação entre aposição e ossificação endocondral em 2 sítios major: forças aposicionais na sínfise, que resultam na formação de osso no bordo posterior do ramo e no bordo anterior do corpo durante o primeiro ano de vida. Subsequentemente, a proliferação condrogénica precede a ossificação endocondral e aumenta a altura vertical do ramo. (Lee JC, Bradley JP, 2014)

A hipoplasia mandibular leva a um deslocamento posterior da língua e perda de suporte para os músculos genioglossos, induzindo uma ausência do comprimento total e uma diminuída capacidade de manter a língua para a frente. Após o nascimento, a pressão negativa exercida na inspiração puxa a língua para trás e aumenta o grau de obstrução aérea. (Marcellus L, 2001) Mecanismos alternativos propostos para a obstrução aérea incluem um crescimento desproporcional da língua, o prolapso da língua para a fenda palatina, falta de controlo voluntário na musculatura da língua e a pressão negativa que puxa a língua para a hipofaringe. (Evans KN *et al.*, 2011)

No geral, a incidência da SPR é baixa: 1 em 8.500 a 20.000 nascimentos na população geral. A prevalência é igual em ambos os sexos. (Jakobsen LP *et al.*, 2005) A identificação de casos de Robin pode ser um diagnóstico altamente subjetivo e as formas suaves particularmente difíceis de detetar. Um fator a ter em conta para a mortalidade de crianças com SPR é o de síndromes com múltiplas anomalias associadas, não serem compatíveis com a vida. Adicionalmente, o número de mortes tardias de pacientes que sobrevivem à infância também é desconhecido, contudo casos similares foram reportados. (Sadewitz VL, 1992) As morbilidades mais significativas descritas em associação com uma obstrução das vias aéreas causada pela língua (OVACL) são o cor pulmonale e a falha cardíaca congestiva, que ocorre em 10 a 30% das crianças. A morte ainda ocorre devido a OVA, com uma mortalidade documentada de 0 a 21% (média de 4,5%). (Bookman LB *et al.*, 2012)

2. Objetivos

O objetivo desta dissertação é fazer uma revisão da literatura acerca do diagnóstico, etiopatogénese, apresentação clínica, modalidades de tratamento e crescimento facial dos pacientes com SPR. Dentro das modalidades de tratamento, será abordado cada um dos métodos terapêuticos não invasivos e invasivos.

3. Materiais e métodos

Foi realizada uma pesquisa bibliográfica até Junho de 2015 nas bases de dados MEDLINE e LILACS. Como critérios de inclusão usaram-se: ensaios clínicos randomizados, meta-análises, revisões sistemáticas e literárias, guidelines, ensaios clínicos, estudos coorte e caso-controlo. Foi ainda aplicado um filtro para artigos em português, inglês e espanhol, sendo utilizadas combinações das seguintes palavras-chave: *Pierre Robin*, *Pierre Robin Sequence*, *Pierre Robin Syndrome*, *facial growth*, *cleft palate repair*. Não foram feitas quaisquer restrições temporais.

4. Diagnóstico

O diagnóstico da SPR é tipicamente feito ao nascimento. Com os avanços na imagiologia pré-natal, incluindo a Ultrassonografia (US) de alta resolução, a micrognatia pode agora ser diagnosticada no segundo trimestre da gravidez. A inspeção da mandíbula é possível com US, mas a avaliação da língua e do palato é menos fidedigna. Embora o diagnóstico de micrognatia possa ser feito no útero, a completa confirmação da SPR antes do parto, normalmente, não é possível. (Marcellus L, 2001; Scott AR *et al.*, 2012) A avaliação destes pacientes deve ser levada a cabo por uma equipa multidisciplinar que irá avaliar a relação maxilo-mandibular, definir anatomicamente o local da obstrução aérea, e identificar as dificuldades na alimentação. Uma equipa craniofacial/de fendas é mais adequada para isso, e é constituída por um cirurgião maxilofacial, obstetra, anestesista pediátrico, otorrinolaringologista pediátrico, pneumologista pediátrico, geneticista, terapeuta da fala, alimentação, radiologia e gastroenterologista pediátrico. A suspeita de uma anomalia genética proveniente da história e exame clínico deve ser seguida por um geneticista. (Mackay DR, 2011)

4.1. Exame Clínico

Ao nascimento, a micrognatia é a característica mais marcante. Este traço é caracterizado por uma mandíbula pequena e retruída, na qual os alvéolos mandibulares se encontram significativamente posteriores aos alvéolos maxilares. O exame da cavidade oral revela um posterior e superior posicionamento da língua. O exame do palato irá mostrar uma fenda palatina em forma de U, envolvendo o palato mole e o palato duro posterior. Frequentemente, a língua está posicionada dentro da fenda palatina, especialmente quando a criança está na posição supina (Figura 3, Anexos). Algumas crianças exibem sintomas respiratórios mínimos ao nascimento, enquanto outras apresentam uma significativa OVA, com retração, e até cianose. O exame das orelhas, olhos, coração e extremidades, pode apontar para uma Síndrome de Stickler (SS), Velocardiofacial (SVCF) ou Nager. (Scott AR *et al.*, 2012)

4.2. Exame endoscópico

A avaliação da OVA através de uma laringoscopia nasal de fibra ótica é útil. Habitualmente, confirma uma obstrução provocada pela língua e pode identificar lesões das vias aéreas em sincronia, tal como a laringomalácia. (Scott AR *et al.*, 2012)

4.3. Polissonografia

Pode ser usada para documentar a extensão da OVA e excluir alguma potencial apneia central, que contribua para as dificuldades respiratórias da criança. (Scott AR *et al.*, 2012)

4.4. Estudos laboratoriais

Podem ser usados para confirmar o diagnóstico de OVA crónica em crianças sem falhas respiratórias espontâneas. Os gases dos vasos capilares podem ser analisados para verificar uma tendência para a elevação dos níveis de dióxido de carbono, o que sugeriria uma hipoventilação crónica ou um piorar da retenção de dióxido de carbono. (Scott AR *et al.*, 2012)

4.5. Exames radiológicos

A Tomografia Computorizada (TC) e Cefalometrias têm sido usadas para tentar avaliar as vias aéreas, no entanto, estas apenas proporcionam uma imagem bidimensional estática. A TC e a Ressonância Magnética (RM) tridimensionais e a RM em tempo real não são de uso comum, mas forneceriam a melhor informação para a

avaliação das vias. (Mackay DR, 2011) As manifestações radiológicas são: hipoplasia mandibular, ângulo mandibular obtuso e fenda palatina. (Senggen E *et al.*, 2010)

5. Etiopatogénese

A causa (Tabela 1., Anexos) exata e a fisiopatologia da SPR são ainda desconhecidas. (Côté A *et al.*, 2015) A mandíbula pequena pode ser originada por um defeito de crescimento inerente, ou secundária a um problema que restringe o crescimento mandibular. O defeito inerente pode estar isolado ou a mandíbula pequena pode ser parte de uma Síndrome craniofacial. (Mackay DR, 2011)

Quatro teorias predominantes das origens da SPR são: compressão mecânica da mandíbula; alteração genética de crescimento; exposição teratogénica; paragem do crescimento devido a injúria no útero; e uma quinta possibilidade seria uma herança multifatorial. A compressão mecânica do embrião em desenvolvimento no útero tem sido atribuída à presença de pouco líquido amniótico ou banda amniótica; o endireitamento normal da flexão da cabeça e pescoço na quarta semana é impedido, e o crescimento da mandíbula para a frente é bloqueado, pelo que a mandíbula resultante é demasiado pequena para acomodar a descida da língua na boca, que irá permanecer posicionada entre os bordos do palato em desenvolvimento, evitando a sua completa fusão. Anomalias cromossómicas familiares têm sido associadas a mais de 80% dos casos de SPR. A exposição teratogénica pode produzir um largo intervalo de fendas palatinas, dependendo do tempo e dosagem na exposição. A paragem do crescimento pode ocorrer na quarta semana de desenvolvimento embriológico, devido a uma insuficiente migração das células da crista neural para o primeiro arco branquial, que pode ocorrer em resposta a um dano circulatório precoce do feto. (Marcellus L, 2001) O gene *SOX9*, um regulador condrogénico, tem sido associado à forma isolada da SPR, em famílias com mais de um elemento afetado. (Côté A *et al.*, 2015)

5.1. Forma isolada vs. Forma síndrómica

As causas deformantes da SPR são geralmente consideradas como condições isoladas, que não estão associadas ao diagnóstico de síndromes, aproximadamente 40% dos casos. Os processos deformantes são forças físicas encontradas na fixação dos poucos líquidos amnióticos ou na anatomia uterina anormal. A pressão inibe mecanicamente o desenvolvimento normal da mandíbula. A falta de líquido amniótico leva a uma compressão do mento sobre o esterno e a uma subsequente micrognatia. O

prognóstico para pacientes com SPR isolada é bom. (Taylor MR, 2001) A forma isolada pode também ser associada a deleções cromossômicas, tais como 2q24.1-33.3, 4q32-qter, 11q21-23.1 e 17q21-24.3. Artigos recentes têm evidenciado mutações em elementos não codificantes em torno do *SOX9* e 17q24. (Davidson TB *et al.*, 2012)

60% dos pacientes apresentam-se com uma síndrome ou condição associada, que contribui para a sequência. Muitas das síndromes têm uma base genética evidente, e a presença de uma doença genética originária da SPR é indicada por uma insinuante história familiar, por anomalias ou características dismórficas detetadas no exame objetivo. As características da forma sindrômica requerem métodos de tratamento de distúrbios alimentares e respiratórios mais agressivos. (Izumi K, 2012) Nos Síndromes mais frequentemente associados, inclui-se a SS, a SVCF, a Síndrome Fetal Alcoólica (SFA), a Síndrome de Treacher-Collins (STC), a Trissomia 18, a Síndrome de Nager, a Síndrome de Goldenhaar e a Síndrome óculo-aurículo-vertebral. (Davidson TB *et al.*, 2012; Jakobsen LP *et al.*, 2005)

Estima-se que a SS ocorra em 1/7.500 recém-nascidos (Couchouron T, Masson C, 2010), consistindo de uma displasia do tecido conjuntivo de transmissão autossômica dominante com expressão variável. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Caracterizada por osteoartrite de incidência precoce, hipermobilidade das articulações, defeitos craniofaciais à nascença, miopia precoce com elevado risco de descolamento da retina e perda de visão, e anomalias auditivas. (Couchouron T, Masson C, 2010) A variação fenotípica pode, em parte, ser explicada por uma heterogeneidade genética, uma vez que a Síndrome é frequentemente dividida em 3 tipos baseados na mutação de diferentes genes (tipo 1: COL2A1; tipo 2: COL11A1; tipo 3: COL11A2). (Johnson JM *et al.*, 2011) O diagnóstico deve ser considerado em: recém-nascidos com SPR ou fenda da linha média; crianças com displasia espondiloepifisária associada a miopia ou surdez; pacientes com histórico familiar de descolamento da retina regmatogênico. (Snead MP, Yates JR, 1999)

A SVCF compreende aproximadamente 22% dos casos de SPR (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000), e está associado à microdeleção de uma secção do cromossoma 22, chamada deleção 22q11. Características comuns incluem doença cardíaca congênita, imunodeficiência, hipocalcemia, fenda labial e/ou do palato, outras anomalias do palato (fenda submucosa, incompetência velofaríngea), SPR, distúrbios da fala, problemas otorrinolaringológicos, anomalias renais, anomalias esqueléticas, deficiência cognitiva e desordens psiquiátricas e comportamentais. (Cooper-Brown L *et al.*, 2008)

A SFA compreende aproximadamente 10% dos casos de SPR. As características faciais são tipificadas por pequenas fissuras nas pálpebras, por vezes associadas a microftalmia, estrabismo, ptose, e um nariz curto, arrebitado, com crista baixa e ampla; a hipoplasia mediana facial é comum; o filtro apresenta-se longo e suave; o lábio superior exibe um fino *vermillion*; a micrognatia e a fenda palatina associadas à SPR também são um aspeto; 8% dos pacientes terão um atraso mental suave a moderado. A quantidade de álcool necessária para produzir dano significativo no feto ainda não foi bem estabelecida. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

A STC ocorre em aproximadamente 1 em cada 25.000 a 1 em cada 50.000 recém-nascidos. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) É uma desordem congénita rara do desenvolvimento craniofacial, que se transmite de forma autossómica dominante, como resultado de mutação no gene TCOF1. (Johnson JM *et al.*, 2011) Observa-se uma hipoplasia da mandíbula, da apófise zigomática do osso temporal e do ouvido externo e médio. 30% dos pacientes apresentam fenda palatina, maloclusão dentária e dentes separados. O côndilo e a apófise coronóide costumam ser planos e aplásicos. (Moret Y, 2004) Está sempre presente bilateralmente, e embora a expressão fenotípica seja variável, a deformidade é quase sempre simétrica. (Hunt JA, Hobar PC, 2002)

6. Apresentação clínica

Uma acentuada deficiência mandibular anteroposterior está presente e pode resultar de uma mandíbula simetricamente pequena ou retroposicionada; a base do nariz é frequentemente achatada. Uma fenda palatina pode ser vista, mas a sua forma é controversa, sendo que a maioria dos clínicos acredita que a forma em U é característica da SPR (Abramson DL *et al.*, 1997); a largura da fenda na SPR é maior, em média, que na fenda palatina isolada. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Várias severidades de fendas palatinas são vistas, que podem envolver o palato primário e secundário, levando a uma comunicação aberta entre a cavidade oral e nasal. (Johnson JM *et al.*, 2011) A prevalência de anomalias dentárias específicas, tais como hipodontia e taurodontismo em todos os tipos de fendas tem sido constantemente relatado como maior do que em pacientes sem fendas. No grupo que apresenta fenda palatina, quando associada à SPR, é mais provável que apresente hipodontia (acima de 50%). Além disso, há evidência preliminar de que a co-existência da SPR com a ausência de dentes possa estar ligada a diferenças na morfologia mandibular, crescimento facial e o comprimento da arcada dentária a longo prazo, quando comparados a SPR sem hipodontia. (Tan TY *et al.*,

2013) Aparenta haver uma maior prevalência de erupções ectópicas do primeiro molar maxilar em crianças com SPR, comparativamente àquelas com fenda palatina isolada. Este achado pode ser explicado pela redução da dimensão transversal da maxila, que reduz o espaço do intra-arco. A maior discrepância da dimensão do arco maxilar coincide com o período de erupção do primeiro molar, predispondo-o à erupção ectópica. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

Pacientes com anomalias palatinas apresentam anomalias na ancoragem da musculatura da trompa de Eustáquio (tensor do véu do palato e elevador do véu do palato). O posicionamento posterior da língua e a ausência de uma barreira palatina pode resultar numa passagem patológica de bolo alimentar e outras secreções, levando a uma inflamação crónica à volta do orifício faríngeo e da trompa de Eustáquio. A própria trompa e o seu canal ósseo podem ter uma forma anormal. O tensor do véu do palato pode ter um menor grau de inserção ao longo da extensão da cartilagem do tubo. Todos estes fatores poderão provocar uma disfunção da trompa de Eustáquio, levando a uma acumulação de pressão negativa na fenda do ouvido médio, resultando numa diminuição da audição. (Taylor MR, 2000; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

Os principais problemas funcionais são a obstrução das vias aéreas superiores (OVAS) e a insuficiência de crescimento (resultante de dificuldades de alimentação, OVAS isolada ou ambas). (Poets CF, Bacher M, 2011) A proporção entre o volume da cavidade oral e a língua indica a possibilidade de OVAS. Anomalias da maxila ou mandíbula irão mudar o volume da caixa. (Nargoizian C, 2004) A OVA pode ocorrer espontaneamente ou com a alimentação, durante a vigília ou ao dormir. O ronco, uma manifestação cardinal da obstrução em crianças e adultos, nem sempre está presente. (Côté A *et al.*, 2015) *Sher* desenvolveu uma classificação dos mecanismos de obstrução aérea: tipo 1 – a obstrução consiste no movimento posterior da língua, que contacta com a parede faríngea posterior; tipo 2 – a língua move-se posteriormente, comprimindo o palato mole ou a fenda palatina posteriormente contra a parede faríngea posterior; tipo 3 – as paredes faríngeas laterais movem-se mesialmente, opondo-se uma à outra; tipo 4 – a faringe contrai-se de modo esfíncter. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

A glossoptose consiste no mecanismo em que uma mandíbula retroposicionada leva o pavimento da boca e a língua a serem empurrados para trás, em direção à parede faríngea posterior, obstruindo a passagem de ar, quando a boca está fechada (Sher AE, 1992; Cooper-Brown L *et al.*, 2008), levando a variados graus de obstrução. (Scott AR, Mader NS, 2014) A glossoptose coloca a criança em elevado risco de OVA, asfixia e

aspiração de líquidos. (Cooper-Brown L *et al.*, 2008) A glossoptose pode ser detetada numa radiografia lateral dos tecidos moles do pescoço, ao identificar a invasão dos tecidos moles na via aérea faríngea. (Hunt JA, Hobar PC, 2002; Johnson JM, 2011) Embora a glossoptose seja responsável pela OVAS, outros mecanismos de colapso das vias aéreas ocorrem. Uma mandíbula mais pequena é naturalmente associada a compromisso respiratório, contudo a micrognatia nem sempre resulta em OVA e a OVAS pode ocorrer na ausência de micrognatia. Fatores que podem causar ou contribuir para a OVA são frequentemente características primárias das Síndromes associadas e podem incluir anomalias da base do crânio (como na SS ou STC), hipotonia faríngea (como na SVCF), constrição nasal (na STC ou SVCF) e um comprometimento do Sistema Nervoso Central (na SVCF, Síndrome de Miller-Dieker ou SFA). (Shprintzen RJ, 1992) A ocorrência de disfunção do Sistema Nervoso Central é entendida como uma mais provável manifestação de uma Síndrome associada à SPR, do que a hipoxia prolongada. (Argamaso RV, 1992; Kochel J *et al.*, 2011)

Os casos severos de OVAS serão óbvios. As crianças emitirão sons de asfixia enquanto tentam respirar; episódios de asfixia, apneia e cianose, e esforços respiratórios superiores com retração esternal e supraesternal serão evidentes. Outras crianças manterão uma via aérea adequada quando acordadas ou a chorar, mas com obstrução presente quando adormecem, por isso, para a evitar, têm de acordar e chorar. Os casos “mais brandos” podem representar um perigo quando experienciam episódios repetidos de dessaturação de oxigénio enquanto dormem, isto representa não só um risco de morte como também de anóxia cerebral e dano. (Mackay DR, 2011) Algumas crianças com SPR podem estar confortáveis durante a respiração isolada, mas com dificuldades respiratórias durante a alimentação. A quantidade de esforço realizada pela criança durante a alimentação, quando a obstrução está a ocorrer, irá queimar um número excessivo de calorias, que por sua vez, comprometem o ganho de peso. Um outro indicador de que se está perante apneia ou dispneia durante a alimentação será um prolongado tempo de alimentação. (Singer L, Sidoti EJ, 1992)

Atualmente é aceite que a OVA é de natureza multifatorial, com componentes anatómicos e neuromusculares. Vários níveis de comprometimento neuromuscular do genioglosso e outros músculos faríngeos têm sido observados, predispondo ao colapso das vias aéreas. Anomalias anatómicas englobam a retroposição da mandíbula e a reduzida eficiência do genioglosso em exercer uma tração anterior na língua. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) As dificuldades respiratórias são realçadas na posição supina.

(Taylor MR, 2001) A apneia do sono é um dos sintomas mais frequentes da obstrução respiratória. (Monasterio FO *et al.*, 2002)

Das crianças com SPR, 38 a 62% apresenta dificuldades de alimentação significativas. Contudo, nas que se apresentam com a forma isolada, raramente se estende para além de 1 ano. (Evans KN *et al.*, 2011) Pensa-se que as dificuldades de alimentação sejam secundárias à OVA e fenda palatina associada, que evita a formação de uma adequada pressão intra-oral negativa, requerida para a extração do leite do seio ou do biberão. O início da alimentação oral em crianças requer que o controlo da sucção, deglutição e respiração estejam bem integrados a nível central. A prevalência e a severidade das dificuldades de alimentação são maiores na forma sindrómica comparativamente à isolada, provavelmente resultantes da associação a problemas neurológicos e cardiovasculares. O Refluxo gastro-esofágico (RGE) também é prevalente na SPR e pode complicar a OVA. Crianças com refluxo ácido para a via aérea superior podem desenvolver uma laringite de refluxo, que contribui para o agravamento da OVA. A prevalência do RGE anormal foi reportada em 80%, frequentemente melhorando com a melhora da OVA. (Côté A *et al.*, 2015; Marcellus L, 2001; Sher AE, 1992; Taylor MR, 2001)

A Síndrome da apneia obstrutiva do sono (SAOS) é definida em crianças como uma “desordem respiratória durante o sono, caracterizada por uma prolongada obstrução das vias aéreas superiores e/ou completa obstrução intermitente ... que perturba uma ventilação normal durante o sono ou padrões de sono normais”. (Cielo CM, Marcus CL, 2015) A imagiologia tem demonstrado que em crianças com micrognatia, as que experienciam episódios de apneia apresentam valores mais reduzidos de dimensão da via aérea na cefalometria que aqueles que permanecem assintomáticos. Estudos endoscópicos sugerem que a SAOS resulte do movimento posterior do dorso da língua para a parede faríngea posterior e/ou de um movimento para dentro da parede faríngea lateral. A SAOS não tratada, pode levar a cor pulmonale, insuficiência de crescimento, atraso no desenvolvimento neural e ainda morte súbita. O tratamento da SAOS deve estabilizar a parede faríngea e/ou ampliar a hipofaringe, deslocando a língua para a frente, sendo que a maioria das opções terapêuticas atuais falham nisso ou são consideravelmente invasivas ou inconvenientes. (Bacher M *et al.*, 2011; Freed G *et al.*, 1988)

7. Tratamento:

7.1. Obstrução das vias aéreas

7.1.1. Não cirúrgico

7.1.1.1. Posicionamento

Método mais antigo e geralmente acordado como a opção de tratamento de primeira-linha da OVAS. (Côté A *et al.*, 2015; Kochel J *et al.*, 2011) Uma abordagem através de um tratamento postural, engloba a posição prona, em que a criança é colocada em decúbito ventral. Utilizada somente quando a criança apresenta leve dificuldade respiratória e alimentar. (Marques IL *et al.*, 2005) Pensa-se que a colocação da criança na posição prona permita à mandíbula e à língua cair para a frente, reduzindo a OVA ao nível da base da língua e leva geralmente a uma melhora na saturação de oxigénio. (Argamaso RV, 1992; Evans KN *et al.*, 2011; Poets CF, Bacher M, 2011; Sadewitz VL, 1992; Taylor MR, 2001) Através de estudos com videofluoroscopia, demonstrou-se melhora da criança quanto à habilidade de coordenar movimentos da língua e mandíbula nessa posição. (Kochel J *et al.*, 2011; Sher AE, 1992)

Na maioria dos casos, apenas o posicionamento será necessário para a resolução da obstrução. Muitas das crianças também serão capazes de se alimentar normalmente e nenhum outro tratamento será necessário. Em algumas delas, o posicionamento permite a resolução da obstrução, mas continuam a senti-la quando se alimentam, e outros tratamentos serão necessários. Um pequeno grupo irá continuar a sentir a obstrução, apesar do posicionamento. (Mackay DR, 2011) Embora o posicionamento possa ser um benefício a curto-prazo na manutenção da via aérea e da deglutição, não existem dados que o apoiem como um método terapêutico definitivo. Além disso, vários autores levantaram objeções a que esta modalidade de tratamento garantisse um alívio nos distúrbios respiratórios em crianças com uma severa OVAS. Mesmo quando um ótimo posicionamento da cabeça e do pescoço possa ser mantido com a ajuda de aparelhos, o sucesso tem sido limitado, com uma taxa de mortalidade reportada de 33 a 64%. (Kochel J *et al.*, 2011; Sher AE, 1992)

As razões para a falha desta abordagem são: apneias obstrutivas, especialmente em recém-nascidos pequenos, habitualmente silenciosas e sem um ronco ruidoso; o estridor inspiratório não estar presente ou ser intermitente; e os sinais visuais de retração subesternal, supraesternal e intercostal não poderem ser vistos. (Kochel J *et al.*, 2011; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) O posicionamento como única abordagem

terapêutica está reportado como sendo bem sucedido em pelo menos 40-70% das crianças com SPR. Contudo uma monitorização contínua da respiração, alimentação e crescimento é necessária. São escassos os dados acerca da duração prevista para o uso da posição prona. (Côté A *et al.*, 2015)

7.1.1.2. Via aérea nasofaríngea:

Quando o posicionamento falha, a OVACL pode ser aliviada pela colocação de um tubo endotraqueal. A extremidade distal deste tubo modificado é colocada por via intranasal e posicionado na orofaringe distal, acima da área de glossoptose. A obstrução pode ser aliviada assim que o tubo quebra a junção entre a língua e a faringe posterior (Figura 4, Anexos). A colocação do tubo nasofaríngeo, controlada por endoscopia ou radiografia, permite uma visualização direta e verificação da posição. (Côté A *et al.*, 2015; Evans KN *et al.*, 2011; Mackay DR, 2011; Nunes da Costa J, Matias J, 2014; Poets CF, Bacher M, 2011) O tubo nasofaríngeo deve ter um diâmetro interno de 3,0 a 3,5 mm, e deve ser avançado aproximadamente 8 cm ou até que um bom movimento de ar seja observado. Um tubo é habitualmente suficiente. (Singer L, Sidoti EJ, 1992; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

Embora o método de intubação seja simples, é difícil manter o tubo na posição apropriada na garganta, devido ao constante movimento da cabeça da criança. Se o tubo se mover para cima, a base da língua pode cair para trás, causando de novo a OVA; por outro lado, se o tubo se mover para baixo, pode irritar a laringe e estimular o reflexo de vômito. (Kochel J *et al.*, 2011)

Complicações incluem o bloqueio do tubo por secreções e a aspiração de conteúdo gástrico, que ocorre quando a via aérea é demasiado longa. Além disso, não proporciona qualquer estímulo à mandíbula para crescer e à língua para assumir uma posição mais horizontal. (Poets CF, Bacher M, 2011) Um atenuar da OVA, do número de episódios de cianose e da insuficiência cardíaca, normalização da saturação de oxigénio e ganho de peso com o uso de INF têm sido bem descritos em crianças com SPR hospitalizadas. (Côté A *et al.*, 2015; Evans KN *et al.*, 2011; Taylor MR, 2001) O dispositivo pode permitir o tempo necessário para resolver as complicadas questões relacionadas à intervenção cirúrgica ou pode constituir um tratamento definitivo, quando uma melhora espontânea é antecipada com o avançar da idade e o desenvolvimento neurológico. O tubo deve ser mantido por 7 a 10 dias, altura em que o tratamento definitivo possa ser realizado; quando usado como terapia definitiva deve ser

mantido até 8 semanas. Durante o período de intubação, uma sonda para alimentação através de um tubo nasogástrico é recomendada. (Côté A *et al.*, 2015; Mackay DR, 2011; Sher AE, 1992; Singer L, Sidoti EJ, 1992; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) A INF é usada em pacientes com obstrução respiratória dos tipos 1 e 2, sendo a sua eficácia maior nos casos de SPR isolada com obstrução respiratória do tipo 1. (Marques IL *et al.*, 2005; Marques IL *et al.*, 2004)

7.1.1.3. CPAP (*Continuous Positive Airway Pressure*):

O CPAP transmite uma pressão contínua dilatadora durante o ciclo respiratório, e esta forma é o pilar de suporte ventilatório que tem sido atribuído ao uso com sucesso em pacientes com OVA. (Essouri S *et al.*, 2005) Existem muito poucos centros a relatar o uso com sucesso do CPAP para tratar a OVA em casos de SPR. Isto pode ser devido à dificuldade associada à técnica quando usada em crianças jovens ou ao fato de que uma maior variedade de tamanhos de máscaras nasais apenas há pouco tempo se tornou disponível. (Cielo CM, Marcus CL, 2015; Côté A *et al.*, 2015) A ventilação com CPAP diminui adequadamente o esforço respiratório. Segundo os achados de estudos, há um alívio da carga sobre os músculos respiratórios e uma melhora nos padrões ventilatórios. (Essouri S *et al.*, 2005) O CPAP tem sido descrito como uma terapia de sucesso para crianças que desenvolveram uma OVA a seguir a uma palatoplastia e em vários pacientes com micrognatia. (Cielo CM, Marcus CL, 2015)

7.1.1.4. Aparelhos ortopédicos

Alguns centros estão a usar aparelhos ortopédicos (placas palatinas) para tratar crianças com SPR. Em alguns deles, apenas para auxiliar na alimentação, contudo, há algumas publicações a reportar o seu sucesso na diminuição da OVA. (Côté A *et al.*, 2015) Pensa-se que o seu efeito seja mediado por uma melhora na função da língua, com esta última a estimular o crescimento da mandíbula, embora dados que apoiem esta ideia sejam escassos. (Poets CF, Bacher M, 2011)

Um grupo na Alemanha desenvolveu um aparelho denominado *Pre-Epiglottic Baton Plate* (PEBP), que desloca a língua anteriormente e, dessa forma, estende o espaço da hipofaringe, e promove um crescimento da mandíbula. O PEBP é feito de um composto de acrílico duro e mole, revestindo o palato (inclusive a fenda) e o rebordo alveolar, e apresenta uma extensão velar. Estudos preliminares desse grupo demonstraram um alívio da OVA em crianças com SPR que usaram o aparelho (Figura

5, Anexos). (Bacher M *et al.*, 2011; Buchenau W *et al.*, 2007; Kochel J *et al.*, 2011) Num ensaio clínico randomizado, que comparava uma placa palatina convencional (PPC) sem extensão velar com o PEBP (*Pre-Epiglottic Baton Plate*) com extensão velar, em crianças com SPR isolada, verificou-se uma redução significativa do último em relação ao primeiro na frequência de apneias obstrutivas e mistas durante o sono, inclusive na forma mais leve de OVAS. Foi observado que todos os tubos nasogástricos puderam ser removidos durante o tratamento com o PEBP, o que indica que este não interfere, podendo até ajudar a promover uma alimentação por via oral. Apesar de não terem sido incluídas crianças com SPR associada a um Síndrome, é mencionado pelos autores do estudo, que dados na sua posse não publicados, sugerem que o PEBP é igualmente eficaz no alívio da OVAS. (Buchenau W *et al.*, 2007)

Em casos de obstrução do tipo 1 e 2, a queda para trás da língua e a mandíbula podem ser tratadas pela extensão velar do aparelho. (Kochel J *et al.*, 2011) O maior ponto a criticar no tratamento ortopédico conservador reside na dificuldade e consumo de tempo para ajustes das extensões epiglóticas. Se o tubo faríngeo é demasiado longo, há o risco de irritação da epiglote; se por outro lado, o tubo é demasiado curto, a obstrução persiste se ela ocorrer abaixo da extremidade caudal do tubo do aparelho. Um exame de nasofaringoscopia para diagnosticar o tipo de obstrução e o ajuste do aparelho é necessário e complexo, devido a estruturas anatómicas estreitas, aumento da salivação, e um maior risco de apneia durante a exploração. A sua eficácia no alívio dos sintomas da OVA pode ser confirmada através de polissonografia. Começar o tratamento o mais cedo possível após o nascimento, aparenta reduzir o tempo de tratamento com o PEBP, uma vez que a mandíbula apresenta o maior potencial de crescimento nos primeiros tempos de vida. (Kochel J *et al.*, 2011; Poets CF, Bacher M, 2011)

7.1.2. Cirúrgico:

7.1.2.1. Adesão lábio-língua/Glossopexia

O procedimento descrito por *Argamaso*, é um dos mais comumente usados nos dias de hoje. (Côté A *et al.*, 2015; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Uma sutura é passada através da língua para permitir a sua mobilização; se um freio lingual curto ou estreito está presente, uma frenotomia ou frenectomia é realizada para facilitar a mobilização da língua. O músculo genioglosso é separado da mandíbula, através de uma incisão sobre a crista alveolar mandibular. Uma incisão é feita sobre a mucosa para

expor o músculo, desde a ponta até ao freio da língua. Duas suturas reabsorvíveis, de longa duração, são feitas no músculo ao longo da incisão; as suturas deslocam a língua anteriormente. De seguida, uma incisão é feita ao longo do bordo anterior da língua, produzindo uma ferida em forma de T; uma incisão horizontal que se estende para ambas as comissuras é feita sobre a muscosa labial, seguida de uma incisão vertical na linha média, até à crista alveolar. Sutures ocultas são colocadas entre os músculos intrínsecos da língua e o orbicular dos lábios. As margens do retalho criado na superfície ventral da língua e na vista labial do lábio são aproximadas e suturadas. Um tubo nasofaríngeo deve ser colocado por 2 ou 3 dias, e a alimentação realizada por tubo nasogástrico, para prevenir a sucção, enquanto os tecidos estão a cicatrizar (Figuras 6 e 7, Anexos). (Argamaso RV, 1992; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000)

Potenciais complicações da ALL incluem cicatrizes no lábio e língua e malposição dos incisivos inferiores decíduos. As cicatrizes raramente são visíveis ou causam qualquer problema funcional. Anomalias de localização ou posição dos incisivos inferiores decíduos ocorreram na maioria dos casos, habitualmente envolvendo rotação, contudo, anomalias nos incisivos inferiores permanentes não foram mencionadas. (Argamaso RV, 1992; Mackay DR, 2011) Também existe controvérsia quanto ao desfecho em termos alimentares após a ALL, sendo que alguns autores argumentam que o procedimento é prejudicial para a mobilidade da língua e os mecanismos de deglutição, enquanto outros encontraram melhorias na alimentação e ganho de peso pós-intervenção. (Côté A *et al.*, 2015; Evans KN *et al.*, 2011)

Várias publicações têm realçado uma elevada taxa inicial de sucesso na correção da OVA, apesar de que a maioria dos pacientes que se apresentam com dificuldades respiratórias severas necessitem de uma intervenção secundária durante o primeiro ano de vida, tais como a distração mandibular ou a traqueotomia. (Côté A *et al.*, 2015) Provavelmente, a sua maior vantagem, será a possibilidade de reversão sem grandes sequelas. (Evans KN *et al.*, 2011; Nunes da Costa J, Matias J, 2014) O impacto da ALL na SAOS em crianças com micrognatia ainda não foi bem estudado, embora *case series* cirúrgicos sugiram uma melhora com uma incompleta resolução na maioria dos pacientes. (Cielo CM, Marcus CL, 2015) Os defensores desta técnica citam a simplicidade relativa do procedimento, a ausência de cicatrizes a longo-prazo, permite evitar o potencial dano de um nervo ou dente, e não haver a necessidade de equipamento especializado. Os críticos citam os resultados variáveis, a disfagia pós-operatória significativa, que requer gastrostomia ou alimentação por tubo nasogástrico,

e a taxa de deiscência, que parece ser principalmente causada por problemas técnicos. (Evans KN *et al.*, 2011; Mackay DR, 2011; Scott AR *et al.*, 2012)

A libertação da língua é habitualmente realizada aquando do encerramento da fenda palatina. Um exame de nasofaringoscopia deve ser realizado antes, para confirmar uma adequada via aérea. (Mackay DR, 2011; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Indicada para pacientes com uma obstrução respiratória do tipo 1 sem melhora no desconforto respiratório ou dificuldades alimentares depois de recorrer a INF. (Marques IL *et al.*, 2005; Marques IL *et al.*, 2004) O tempo médio apresentado por um *case series* foi de 8,4 meses, com uma variação de 3 a 18 meses. (Kirschner RE *et al.*, 2003) A maior parte dos *case series* publicados evidencia uma taxa de sucesso no tratamento da OVA de cerca de 70%. Contudo, uma maior difusão da técnica tem sido limitada, devido a complicações pós-operatórias, a necessidade de procedimentos secundários e a escassez de estudos comparativos com outras modalidades de tratamento disponíveis. A deiscência do retalho persiste como um problema, com a maioria dos estudos a reportar uma taxa de ocorrência entre os 20 e 30%. (Bookman LB *et al.*, 2012) Atualmente, está a ser substituída por uma abordagem menos conservadora, a DOM. (Nunes da Costa J, Matias J, 2014)

7.1.2.2. Libertação subperióstea do pavimento da boca

Procedimento descrito por *Delorme et al.*, como um método para melhorar a respiração, consiste numa incisão submental de 2 cm, pela qual o perióstio do bordo inferior da mandíbula é identificado e cortado; a dissecação do subperióstio é realizada na face medial da mandíbula até ao ângulo mandibular. Este procedimento liberta os músculos geniohioideu, genioglosso e milohioideu da sua ligação à mandíbula. A intubação endotraqueal deve ser mantida por uma a duas semanas. (Mackay DR, 2011; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Embora não haja relatos do efeito no crescimento a longo-prazo, alguns autores relatam um desfecho com sucesso através do uso desta técnica. (Mackay DR, 2011)

7.1.2.3. Distração óssea mandibular

A DOM é baseada no princípio de que a tensão estimula a histogénese com a formação de osso. (Cicchetti R *et al.*, 2012; Sesenna E *et al.*, 2012) Este procedimento tem como objetivo corrigir a hipoplasia mandibular, com a realização de osteotomias bilaterais verticais na mandíbula e colocação de pinos para um distrator externo

multivetorial (ou interno). (Cicchetti R *et al.*, 2012; Cielo CM, Marcus CL, 2015; Evans KN *et al.*, 2011) Com o avanço mandibular, a base da língua é deslocada para a frente e a obstrução supraglótica da via aérea aliviada, permitindo uma respiração facilitada durante a alimentação e pode melhorar a coordenação durante a ingestão oral e deglutição, pelo que a criança se alimenta mais eficientemente e gasta menos energia na ingestão (Figuras 8 e 9, Anexos). (Côté A *et al.*, 2015; Denny AD, 2004; Scott AR *et al.*, 2012; Scott AR *et al.*, 2011; Sesenna E *et al.*, 2012)

A Distração óssea consiste em 4 fases: osteotomia e colocação dos distratores, fase de latência, distração ativa e consolidação. (Sesenna E *et al.*, 2012) A fase de latência é o tempo que decorre entre a cirurgia e a fase de distração, em que os segmentos ósseos estão separados; existe uma grande variabilidade na literatura em relação ao tempo de duração desta fase – 24 horas a 7 dias - contudo, existe uma tendência para menores períodos de tempo em pacientes muito jovens para evitar a consolidação prematura do osso a regenerar, sendo que a maioria dos Centros Craniofaciais indica 1 a 2 dias de duração em recém-nascidos. Na fase de distração, segmentos ósseos são separados por pequenos incrementos, enquanto a indução da formação de osso ocorre nesse espaço (Scott AR *et al.*, 2011); as taxas de distração variam entre 1 a 2 mm/dia, e o distrator deve ser engatado e rodado uma ou duas vezes por dia; alguns autores sugerem uma distração até que as cristas alveolares, maxilar e mandibular, estejam bem alinhadas, enquanto outros recomendam que a mandíbula seja projetada 2 a 3 mm para além do rebordo alveolar maxilar, para permitir uma recidiva (com uma taxa de cerca de 65%) no futuro. A fase de consolidação consiste no tempo necessário (que varia entre 4 a 8 semanas) para que o osso regenerado cicatrize e se remodele, para se tornar osso maturo com suficiente resistência mecânica (Figuras 10 e 11, Anexos). (Cicchetti R *et al.*, 2012; Evans KN *et al.*, 2011; Hong P, 2011; Poets CF, Bacher M, 2011) Uma vez que a distração ocorre a um ritmo lento, músculos, vasos sanguíneos, nervos e mucosa associados também são alongados, sendo a concomitante expansão dos tecidos moles, uma das maiores vantagens desta técnica. (Hong P, 2011; Lee JC, Bradley JP, 2014; Morovic CGI, 2004; Scott AR *et al.*, 2012; Scott AR *et al.*, 2011)

Atualmente existem dois tipos de distratores: externos e internos, sendo os externos mais usados e os internos relativamente recentes. A maior vantagem dos externos é a possibilidade de vetores multidirecionais, durante a fase de distração, enquanto apresenta como desvantagens um maior risco para o nervo mandibular e

cicatrizes na localização externa dos pinos, risco na manutenção da integridade do expansor e higiene no local do pino, e necessidade de um segundo procedimento cirúrgico. (Evans KN *et al.*, 2011; Hong P, 2011; Kochel J *et al.*, 2011; Sesenna E *et al.*, 2012) Quanto aos internos (Figura 12, Anexos), não há um dispositivo externo incômodo e não há o risco de cicatrizes associadas aos pinos ou infecção; a sua maior desvantagem é o movimento do vetor linear ou unidirecional, que requer um planejamento meticuloso da osteotomia e colocação do distrator durante a operação; são colocados diretamente no osso mandibular, contudo dispositivos internos não reabsorvíveis requerem um segundo procedimento cirúrgico sob anestesia geral. (Cicchetti R *et al.*, 2012; Evans KN *et al.*, 2011; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Distratores internos recentes com um vetor curvilíneo, que permitem um alongamento da mandíbula nas dimensões vertical e horizontal, mostram resultados favoráveis em estudos iniciais. (Hong P, 2011)

Indicações para a cirurgia podem ser baseadas em critérios clínicos (apneia do sono relacionada a OVAS com uma severa dessaturação ou dificuldades de alimentação persistentes), e na distância da parede faríngea posterior à base da língua (menor do que 3 mm detectada na radiografia de cefalometria lateral pré-operatória). (Cicchetti R *et al.*, 2012; Monasterio FO *et al.*, 2002; Sesenna E *et al.*, 2012); essencialmente, casos com obstrução respiratória tipo 1 que não melhoram com a INF, como alternativa à ALL e/ou antes da traqueotomia, ou ainda para conseguir uma decanulação mais cedo. (Kochel J *et al.*, 2011; Marques IL *et al.*, 2005) A altura ideal para a realização da DOM será poucos dias após o nascimento, de forma a evitar a traqueotomia ou alongamento do período de intubação, se bem que pode ser adiada alguns meses em casos de insuficiência respiratória leve com problemas de alimentação apesar da terapia conservadora. (Cicchetti R *et al.*, 2012) Contra-indicações para a realização da DOM incluem a ausência de côndilos mandibulares, ausência de processos coronóides, e uma fossa glenóide fracamente definida. (Côté A *et al.*, 2015)

Algumas das complicações mais raras são a anquilose da Articulação Temporomandibular, a fratura de Greenstick, osteomielite, dano nos germes dentários, união prematura, má união, mobilidade do pino ou distrator, falha do distrator, vetor de distração incorreto, paralisia/paresia do nervo facial, abscesso nas bochechas, mordida aberta e formação de quisto dentígero. (Cicchetti R *et al.*, 2012; Denny A, Amm C, 2005; Hong P, 2011; Lee JC, Bradley JP, 2014; Mackay DR, 2011; Poets CF, Bacher M, 2011; Sesenna E *et al.*, 2012) As complicações mais comumente encontradas

incluem a infecção na ferida ou celulite facial minor, parestesia temporária e cicatrizes externas nos locais dos pinos. (St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) As complicações maior são a falha na decanulação e a necessidade de outra intervenção. (Hong P, 2011)

Os dentes com danos são os primeiros molares, segundos molares e pré-molares (Figura 13, Anexos), provavelmente causados pela localização da osteotomia, que pode ser evitada através de um correto planeamento, contudo, por vezes, a osteotomia está limitada pela localização do ângulo mandibular. Danos adicionais poderão ser causados pela localização dos pinos, que pode levar a necrose do gérmen dentário em desenvolvimento na região molar ou, mais tarde, a uma perda de uma peça dentária em desenvolvimento. (Mackay DR, 2011; Scott AR *et al.*, 2011)

A remoção do tubo endotraqueal após cirurgia pode ser feita durante a fase de distração ou início da fase de consolidação, desde que o calibre da via aérea tenha aumentado, devendo ser precedida de uma endoscopia flexível e de um procedimento de desmame de rotina. Decanulação de pacientes previamente sujeitos a traqueotomia, deve ser precedida de laringoscopia e broncoscopia flexível, sendo que a remoção da traqueotomia, habitualmente, decorre durante a remoção dos distratores no fim da fase de consolidação ou, aproximadamente, 1 a 2 meses após a remoção dos distratores. Vários *case series* recentes têm demonstrado a eficácia no tratamento da OVAS em recém-nascidos com SPR. A maioria dos pacientes conseguiu evitar a traqueotomia e os que a ela foram submetidos, puderam ser decanulados com sucesso. (Bookman LB *et al.*, 2012; Cicchetti R *et al.*, 2012; Hong P, 2011; Monasterio FO *et al.*, 2002; Poets CF, Bacher M, 2011) Os resultados em termos alimentares, geralmente, são melhores que aqueles observados para a ALL, permitindo à criança evitar a traqueotomia e o tubo nasogástrico na maioria dos casos. A morbilidade deste procedimento invasivo a longo-prazo é ainda desconhecida. (Scott AR *et al.*, 2012)

Os críticos da DOM salientam o risco de complicações, o custo dos dispositivos de distração e a escassez de cirurgias preparados para esta técnica. Os apoiantes destacam um desfecho respiratório semelhante ao que se consegue com a ALL, mas com uma taxa de gastrostomia mais baixa. (Scott AR *et al.*, 2012) Dados sugerem que a SPR isolada ou formas leves associadas a Síndromes (sem comorbidades neurológicas), tendem a apresentar desfechos mais favoráveis. (Scott AR *et al.*, 2011) Pacientes com SPR associada a outras Síndromes craniofaciais, tais como a STC, SS, Goldenhaar e Nager, tendem a resultados com menos sucesso (Cicchetti R *et al.*, 2012) e alguns necessitam de múltiplos procedimentos de distração para conseguir um alívio nos

sintomas de obstrução, podendo ter de ser submetidos ao procedimento 2 ou 3 vezes durante os primeiros cinco anos de vida, sendo possível obter sucesso. (Denny AD, 2004) Parece provável que, embora a DOM efetivamente alcance um alongamento da mandíbula a curto-prazo, o padrão de crescimento interno não seja afetado, ou seja, uma mandíbula que está destinada a ser micrognata irá permanecer assim quando o crescimento estiver completo. (Mackay DR, 2011)

A DOM acarreta elevados custos devido ao equipamento operatório e cuidados durante o período de permanência no hospital, que tendem a ser muito menores quando comparados com crianças submetidas a traqueotomia. Tipicamente, também não existem custos a longo prazo. A maioria da evidência disponível na literatura destaca uma falta de resultados a longo prazo e um conhecimento ainda limitado acerca do crescimento facial, relações oclusais maxilo-mandibulares e os possíveis danos nos germens dentários, pelo que se torna essencial que a equipa multidisciplinar inclua um ortodontista, que terá um papel importante em corrigir as alterações dentárias e oclusais pós-distração. (Cielo CM, Marcus CL, 2015; Côté A *et al.*, 2015; Evans KN *et al.*, 2011; Hong P, 2011; Kochel J *et al.*, 2011; Mackay DR, 2011; Scott AR *et al.*, 2011)

7.1.2.4. Traqueotomia

Frequentemente reservada para pacientes, cuja condição falha em responder a outras terapias. Para crianças com obstrução respiratória a vários níveis, e particularmente para crianças com doença das vias aéreas inferiores que requerem suporte ventilatório crónico, a traqueotomia pode ser a única opção, sendo capaz de estabelecer uma via aérea estável em qualquer paciente com OVAS, contudo não corrige a malformação subjacente. (Cicchetti R *et al.*, 2012; Côté A *et al.*, 2015; Poets CF, Bacher M, 2011) É um procedimento com uma potencial morbilidade (varia dos 19 a 49%), incluindo a obstrução da cânula e decanulação acidental (Sesenna E *et al.*, 2012), mortalidade (a variar dos 2 a 8,5%) e elevado custo a longo-prazo. (Denny AD, 2004; Evans KN *et al.*, 2011; Kochel J *et al.*, 2011) Usada quando os outros tratamentos falham, estão indisponíveis ou são contra-indicados. (Nunes da Costa J, Matias J, 2014)

Indicada para os casos de obstrução respiratória tipo 1, que não melhoram com a ALL, casos do tipo 2 que não melhoram com a INF, e é indicação absoluta para os casos tipo 3 e 4 que, geralmente, são de extrema gravidade, sempre associados a Síndromes genéticas, problemas neuromusculares ou outras malformações. (Marques IL *et al.*, 2005; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) A idade de decanulação varia entre os

13 a 41 meses (média de 3,1 anos). (Denny A, Amm C, 2005; Sesenna E *et al.*, 2012; St-Hilaire H, Buchbinder D, 2000) Em crianças com os Síndromes óculo-auricular-vertebral, Treacher-Collins e de Nager apresentam resultados piores com qualquer cirurgia, independentemente da técnica, pelo que vários centros especializados defendem uma traqueotomia precoce nestes casos, especialmente na presença de uma OVA severa. (Côté A *et al.*, 2015)

Entre as complicações associadas à traqueotomia inclui-se: súbita OVA resultante de decanulação acidental ou obstrução da mucosa, infeções respiratórias, hemorragia, problemas de manutenção, estenose traqueal, inibição de um apropriado desenvolvimento da fala e da deglutição, formação de granuloma (que ocorre na maioria dos pacientes e requer intervenção cirúrgica), pneumotórax, deslocamento do tubo, morte súbita (em 1 a 4% dos casos), pneumomediastino, estenose subglótica, danos na cartilagem cricoide (Cicchetti R *et al.*, 2012; Morovic CGI, 2004; Scott AR *et al.*, 2012)

Embora o procedimento deva ser reservado para casos severos, a proporção de pacientes sujeitos a traqueotomia atinge os 50% em alguns *case series*. (Poets CF, Bacher M, 2011) Problemas a longo-prazo, como o retardo do crescimento, atraso na fala, dificuldades de articulação e problemas comportamentais estão presentes em 50 a 75% dos casos. A complicação mais frequente é a traqueomalácia. (Cicchetti R *et al.*, 2012; Sesenna E *et al.*, 2012)

7.2. Problemas alimentares. Abordagem quando:

7.2.1. Dificuldades na alimentação

A maioria das crianças com uma acentuada OVA e uma grande proporção das crianças com SPR associada a um Síndrome, com problemas cardíacos ou neurológicos, necessitarão de alimentação por tubo nasogástrico. Se este se julgar necessário por tempo prolongado, opta-se pela realização de uma gastrostomia, raramente realizada durante os primeiros meses de vida, a menos que seja evidente que uma adequada alimentação não será alcançada por meses. (Cooper-Brown L *et al.*, 2008) Em adição, uma dieta hipercalórica é, geralmente, necessária. A alimentação por tubo nasogástrico prolongada aumenta o risco de RGE (sendo que as crianças já apresentam predisposição a esta condição, devido à pressão negativa intratorácica resultante do esforço respiratório), irritação mecânica e inflamação crónica das vias aéreas superiores, deslocamento frequente e difícil aceitação por parte dos pais e criança, com o tempo.

Alguns autores reportaram que 37% dos pacientes com SPR utilizaram sondas alimentares, por um período de pelo menos 12 semanas. (Côté A *et al.*, 2015; Marques IL *et al.*, 2005; Scott AR *et al.*, 2012) Múltiplos estudos indicam que a incidência das dificuldades alimentares crônicas e a gastrostomia para colocação de sonda é maior em pacientes com SPR associada a Síndromes, outras malformações e anomalias neurológicas. (Evans KN *et al.*, 2011)

7.2.2. Disfunção na deglutição e técnicas que facilitam a alimentação

Em vista da glossoptose e prevalência da disfunção na deglutição em crianças com SPR, técnicas são usadas para o início da alimentação por via oral, que devem ser continuadas até que a alimentação por esta via esteja adquirida. As técnicas incluem o uso de biberão e mamilo especial (Evans KN *et al.*, 2011), uso de chupeta, massagem para relaxar e anteriorizar a língua, e posicionamento da criança durante a alimentação. (Cooper-Brown L *et al.*, 2008) Embora um ganho de peso e um aumento da quantidade de leite ingerido oralmente tenham sido mostrados através destas técnicas, não existem estudos que comparem estas crianças com um grupo controle com severidade semelhante na OVA e na disfunção na deglutição. (Côté A *et al.*, 2015) A ALL pode estar indicada, não para melhorar a respiração, mas para facilitar a sucção, permitindo o posicionamento do biberão sobre a língua, e com isso capacitar o lactente para a alimentação por via oral. (Marques IL *et al.*, 2005)

7.2.3. Refluxo gastroesofágico

Crianças com SPR com um significativo RGE, e especialmente com laringite de refluxo, devem ser tratadas para diminuir potencialmente a severidade da apneia obstrutiva. Cuidados devem ser tidos com medicação de supressão ácida e anti-refluxo, se não houver resposta ao tratamento da OVA ou um agravamento dos sintomas. (Côté A *et al.*, 2015; Kochel J *et al.*, 2011; Poets CF, Bacher M, 2011; Taylor MR, 2001)

7.3. Encerramento da fenda palatina – palatoplastia

O objetivo principal da cirurgia de reparo da fenda palatina no tecido duro é assegurar um crescimento facial normal, enquanto que a reparação dos tecidos moles é feita com o intuito de um desenvolvimento normal da fala e da deglutição, e ventilação do ouvido médio (Carroll DJ *et al.*, 2013; Khosla RK *et al.*, 2008), podendo ser

esperado um desfecho satisfatório em termos de fala na maioria dos pacientes. (Lehman JA *et al.*, 1995)

Várias técnicas cirúrgicas para a correção do palato têm sido descritas, contudo, qual delas a mais eficaz é uma questão que continua a provocar uma significativa controvérsia. A palatoplastia de *Von Langenbeck*, descrita por *Bernard Von Langenbeck* em meio do século XIX, consiste numa técnica simples de encerramento, que não tenta alongar o palato, tendo sido criticada por produzir um palato imóvel e curto, e pensa-se que as forças de cicatrização sejam as responsáveis pela elevada incidência da insuficiência velofaríngea (inadequado encerramento do palato mole à faringe posterior durante a fala, com uma passagem de ar para a nasofaringe, que produz uma fala hipernasal). Técnicas subsequentes foram desenhadas com o objetivo de alongar o palato mole. A maioria das intervenções que se realizam atualmente são uma variação do procedimento *V-Y pushback*, descritas por *William Wardill* e *T. Pomfret Kilner*, com uma taxa de sucesso entre os 21% a 95% e competência velofaríngea a rondar os 71%. Ainda assim, as técnicas de *Von Langenbeck* e *V-Y pushback* não tinham em conta a anatomia muscular do palato mole. Pelo que, em 1978, o *Dr. Leonard T. Furlow*, introduziu a técnica *Z-plastia*, que alonga o palato mole ao evitar a contração longitudinal da cicatriz e sacrifica largura; reposiciona a musculatura do palato para criar um músculo elevador que está na posição anatómica correta; a tensão no encerramento é diminuída por incisões de relaxamento laterais, com retalhos mucoperiósteos do palato duro; retalhos do vômer são elevados e usados para revestir o conteúdo nasal em todas as fendas que envolvem o palato duro. (Khosla RK *et al.*, 2008)

A fístula oronasal e insuficiência velofaríngea persistente são duas potenciais complicações, que se seguem ao reparo inicial da fenda palatina. (Phua YS, de Chelain T, 2008) Após palatoplastia, os pacientes podem estar num risco aumentado para resultados piores na fala e requerer uma intervenção cirúrgica adicional para alcançar uma adequada função velofaríngea. (Basta MN *et al.*, 2014) A faringoplastia de esfíncter é um procedimento cirúrgico, designado para corrigir a insuficiência velofaríngea; envolve a elaboração de retalhos miomucosos palatofaríngeos provenientes dos pilares tonsilares, que são suturados à parede faríngea posterior e um ao outro. (Witt PD *et al.*, 1996) Pacientes com SPR têm sido relatados como tendo um risco aumentado de desenvolver OVA a seguir a palatoplastia; obstrução que pode resultar em dano do palato recentemente reparado (devido ao estabelecimento traumático da via aérea) ou

mesmo em morte. (Antony AK, Sloan GM, 2002; Lehman JA *et al.*, 1995) Normalmente, uma fenda palatina é reparada entre os 3 e 18 meses de idade, para permitir uma normal atividade do palato, auxiliar no desenvolvimento da fala e reduzir a regurgitação de comida e alimentos. (Phua YS, de Chalain T, 2008)

8. Morfologia craniofacial e crescimento facial

A aparência facial de recém-nascidos com SPR é caracterizada por um mento severamente retrusivo. O restante desenvolvimento da face é controverso na literatura. Há uma discussão frequente se a mandíbula tem um potencial normal de crescimento anterior para compensar parcial ou completamente o déficit neonatal. Os pontos de referência próximos da base do crânio demonstraram uma posição espacial normal comparativamente a crianças saudáveis. Na direção vertical e transversal, não há diferenças em relação à população normal. Mas todos os pontos de referência na ponta do nariz, asa alar e lábio superior demonstram uma posição posterior significativa. Este déficit pode ser visto das crianças mais novas às mais velhas. Através de análise visual da posição dos pontos de referência em relação a normais curvas de crescimento, nenhuma diferença ao longo do tempo pode ser vista. Este resultado indica que existe uma muito prematura e persistente hipoplasia mediana da face. (Krimmel M *et al.*, 2009)

Os achados na investigação de *Daskalogiannakis et al.*, indicam que um aumento do crescimento da mandíbula nos pacientes com SPR não ocorre após os 5 anos. O comprimento mandibular de pacientes com SPR foi 4 a 5% menor que o daqueles com fenda palatina isolada, em 3 idades de estudo. Nenhum dos pacientes exibiu uma melhoria significativa do seu padrão esquelético que pudesse ser interpretada como uma correção gradual de uma relação Classe II severa inicial. O tratamento de pacientes com SPR através de uma abordagem cirúrgica, como a distração óssea, pode auxiliar numa decanulação precoce, mas por vezes é evitada ou adiada na expectativa de uma correção espontânea através do alcance do crescimento mandibular esperado. (Daskalogiannakis J *et al.*, 2001)

Na literatura, é mencionada uma diminuição relativa do peso após o nascimento, mas nenhum distúrbio de crescimento prolongado. A insuficiência de crescimento prematura pode ser explicada por dificuldades de alimentação associadas a síndromes, hipoxemia associada a síndromes, insuficiência respiratória, aumento das necessidades calóricas, prematuridade e repetidas operações. Adicionalmente, outras patologias como

o REG e as infecções respiratórias também devem ser consideradas. (Van den Elzen AP *et al.*, 2001) Em crianças submetidas a INF, a maturação e a melhoria da disfunção neuromuscular depende da recuperação nutricional durante os primeiros meses de vida. (Marques IL *et al.*, 2004)

Num estudo que comparava dois grupos de crianças com SPR isoladas submetidas a INF, um deles com uma dieta hipercalórica e o outro com dieta normal, não se verificaram diferenças significativas em termos de comprimento, contudo verificou-se um maior aumento de peso no grupo da dieta hipercalórica. Esta dieta levou a uma melhoria do estado nutricional e provavelmente das condições respiratórias, permitindo uma descontinuação mais cedo da INF. (Marques IL *et al.*, 2004)

De um estudo longitudinal retrospectivo, em pacientes com SPR isolada, verificou-se que: crianças nascidas com SPR não Sindrômica tinham menores bases do crânio, retrognatismo bimaxilar e maxila e mandíbula mais pequenas que crianças não afetadas da mesma idade, sexo e fundo racial, quando avaliadas numa idade pré-pubertal de 11,7 anos, tendo as diferenças persistido durante a adolescência para se tornarem mais evidentes aos 16,6 anos; a deficiência nas suas dimensões mandibulares era evidente em todas as regiões: altura e comprimento do corpo, altura e largura do ramo, largura anterior basal, e espessura do queixo; a curvatura mandibular e o ângulo goníaco eram relativamente mais largos (abertos), antes e depois do crescimento na adolescência; o seu padrão de crescimento era mais vertical com uma rotação para trás no crescimento mandibular, dando uma maior altura facial anterior e à sínfise; o padrão de déficit de crescimento mandibular estabelecido aos 11,7 anos não melhorou durante o crescimento pubertal; não foi detetado um maior crescimento diferencial de alcance na adolescência; com uma altura posterior da face significativamente reduzida, um ângulo plano mandibular íngreme e uma verticalização da sínfise, eles permaneceram retrognatas e retruídos durante o crescimento na adolescência. (Suri S *et al.*, 2010)

Crianças com defeitos de crescimento inerente não estão geralmente suscetíveis a normalizar o crescimento da mandíbula à medida que crescem. (Mackay DR, 2011)

9. Discussão

Atualmente, a SPR é considerada uma sequência, uma vez que se considera a mandíbula hipoplásica e retrognata como a anomalia primária, que será a responsável por todas as outras alterações anatómicas e funcionais. Apesar de ser possível fazer um diagnóstico pré-natal desta anomalia congénita com o recurso à Ultrassonografia, é ao

nascimento que se confirma a condição. É nessa altura que se identifica a mandíbula hipoplásica e retroposicionada, sendo este o sinal mais característico e evidente da anomalia. Posteriormente, caso exista, faz-se a busca por uma fenda palatina, normalmente em forma de U. Todas as outras características desta condição, terão de ser confirmadas com recurso a meios auxiliares de diagnóstico, dos quais se destacam a endoscopia e a polissonografia, que várias vezes são os meios escolhidos para avaliar a eficácia das várias modalidades de tratamento na OVA ou na apneia obstrutiva do sono. Após um diagnóstico de SPR, há que procurar por outros sinais e sintomas característicos de Síndromes que lhe estão associados, uma vez que a forma Síndrômica ou com outras anomalias associadas à SPR, verifica-se em 60% dos casos.

O que acaba realmente por tornar a SPR uma situação de emergência e o principal motivo para a tratar não são os defeitos anatómicos, mas sim conseguir providenciar aos recém-nascidos uma respiração adequada, seja para evitar os episódios de apneia ou para que se consigam alimentar sem paragens respiratórias, e não gastar uma quantia de calorias desnecessária, de forma a poder haver um ganho de peso e crescimento dentro do esperado.

Das possibilidades de tratamento disponíveis, começa-se sempre por uma abordagem não invasiva, grupo no qual se destacam o posicionamento e a intubação nasofaríngea, havendo também relatos na literatura acerca do CPAP e do PEBP.

O posicionamento será quase sempre a primeira abordagem, a não ser que se verifique um caso de SPR associado a uma Síndrome com manifestações de OVA severas. Permite o restabelecimento de uma via aérea de forma mais simples e com sucesso, contudo é mencionado não se ter disponibilizado na literatura os seus resultados a longo prazo, sendo por isso, usado nos casos mais leves em que poderá ser obtida a resolução dos sintomas em pouco tempo ou então para manter a via aérea até uma outra abordagem. Além disso, há que fazer sempre uma vigilância cuidadosa dos pacientes assim tratados, uma vez que impede a observação dos sinais visuais de apneia obstrutiva, situação potencialmente fatal para a vida do recém-nascido.

A INF é o método ao qual se recorre quando o posicionamento falha. Tal como esta última terapia, também poderá ser um tratamento definitivo ou uma solução até que se possa realizar uma cirurgia, sendo necessário permanecer por semanas quando definitivo e por dias quando temporário. Apesar de garantir a desobstrução das vias aéreas e de ser de colocação simples, o difícil será posicioná-lo no local correto para garantir a dita desobstrução. Adicionalmente, será muito fácil alterar o posicionamento

do tubo com os movimentos dos pacientes, que devem ser controlados para evitar acontecimentos indesejados. Como não estimula o crescimento da mandíbula ou o reposicionamento da língua, só se consegue uma terapia definitiva, se o seu tempo de uso for o necessário para ocorrer de forma natural o restabelecimento da via aérea.

Ainda nas terapias não invasivas, são mencionados o CPAP e o PEBP, embora pouco, e como tal, pouco utilizados. O CPAP depara-se com a dificuldade no seu conceito e dimensões para o uso em crianças, se bem que existem escassas menções a uma redução do esforço respiratório nos pacientes com SPR antes ou depois de serem submetidos a palatoplastia (intervenção que poderá acabar por levar a uma OVA). Já o PEBP, apesar de ainda pouco testado, apresenta resultados favoráveis ao seu uso, tendo como maior revés a dificuldade em ajustar a sua extensão epiglótica, ajuste esse que necessita de auxílio de radiografia ou nasofaringoscopia. Ambos estes aparelhos necessitam de mais estudos que apoiem e possam incutir o seu uso como modalidade de tratamento.

Quando as abordagens não invasivas não são o suficiente para permitir a respiração e alimentação dos pacientes com SPR, terá de se optar por métodos invasivos. A ALL e a DOM são os métodos que mais se utilizam, se bem que parece haver uma maior tendência atualmente para optar pela DOM. Além destas, são ainda hipóteses, a libertação subperióstea do pavimento da boca e a traqueotomia, esta com recurso apenas em última opção.

A ALL é, das terapias disponíveis, uma das mais mencionadas e que se utilizam há mais tempo. Várias modificações foram feitas ao longo do tempo com o intuito de diminuir as complicações decorrentes do procedimento, sendo que a deiscência é um dos que ainda mais se verifica. Também as cicatrizes ainda são uma possível complicação, mas menos provável com todas as melhoras feitas na técnica ao longo dos tempos; alterações na erupção dos incisivos inferiores decíduos são uma realidade, contudo sem uma relevância tão grande, uma vez que nunca foi relatada uma anomalia na erupção dos permanentes. Apesar do seu caráter reversível e de se conseguir reposicionar a língua, de forma a impedir a obstrução das vias aéreas, esta terapêutica, em muitos dos casos em que é utilizada, possivelmente devido à severidade, terá de ser sucedida por uma intervenção mais invasiva, a DOM ou a traqueotomia.

A LSPB é um procedimento relativamente pouco mencionado na literatura, pelo que resultados da sua abordagem nestes pacientes são escassos. Os poucos dados que existem também não são consistentes. Segundo as publicações mais recentes de

Caouette-Laberge *et al.*, mencionam uma queda significativa no índice de apneia-hipopneia; embora muitas crianças tenham melhorado após o procedimento, um número significativo persistiu com uma obstrução moderada a severa através de análise por polissonografia no período pós-operatório. (Côté A *et al.*, 2015)

A DOM é o procedimento invasivo, provavelmente, mais indicado e mais utilizado para os casos mais severos de SPR, com um crescente número de publicações, nos mais recentes anos. O fato de permitir um alongamento da mandíbula, que por sua vez, irá permitir a anteriorização da língua e alargamento do espaço da faringe, dá-lhe uma vantagem sobre outras modalidades terapêuticas. De um modo geral, e baseados em vários *case series* relativamente recentes, verifica-se uma melhora nos sintomas de obstrução respiratória, apneia do sono e dificuldades alimentares, conseguindo-se também uma correção da mandíbula deficiente em extensão, sendo que existem autores que aconselham uma mandíbula ligeiramente prognata após a cirurgia para compensar a recidiva; apresenta resultados bastante promissores, contudo estes apenas são apresentados na literatura disponível a curto prazo, sendo várias vezes mencionado que o *follow-up* de pacientes com SPR sujeitos a DOM é um dos dados que precisa de ser analisado no futuro.

Quando a SPR está associada a algumas Síndromes, verifica-se maior dificuldade de correção do defeito mandibular, sendo necessário um maior número de intervenções, o que faz sentido tendo em conta que o defeito terá origem na anomalia causadora do Síndrome, e quanto mais grave a anomalia, mais difícil a retificação do defeito. Além disso, verificaram-se bons resultados com a intenção de evitar a traqueotomia ou caso esta fosse mesmo necessária antes da DOM, o processo de decanulação era conseguido rapidamente após a cirurgia

Numa meta-análise realizada por Ow & Cheung em 2008, na qual 646 pacientes foram submetidos a procedimentos de distração bilateral para resolução da OVAS, foi possível evitar a traqueotomia em 91,3% e um alívio dos sintomas da SAOS em 97% dos recém-nascidos e crianças. (Hong P, 2011; Scott AR *et al.*, 2011)

Como modalidade terapêutica invasiva de último recurso, tem-se a traqueotomia, que atualmente só é mesmo usada quando todas as outras opções terapêuticas falham ou então quando a causa da obstrução respiratória não é passível de ser tratada por uma das abordagens mencionadas. É verdade que possibilita o estabelecimento de uma via aérea em todos os tipos de obstrução respiratória, contudo está associada a um conjunto de situações responsáveis por morbilidade e mortalidade consideráveis, como seja a

necessidade de alimentação por tubo nasogástrico e eventualmente, devido ao tempo por que se prolonga, levar à necessidade de uma gastrostomia. Estes, por sua vez, se por um longo período, podem levar ao desenvolvimento do RGE.

Várias foram as técnicas exploradas para tentar contornar as dificuldades alimentares dos pacientes com SPR durante os primeiros meses de vida. Embora pouco mencionadas na literatura, parecem ser o suficiente para conseguir proporcionar as condições necessárias nesse espaço de tempo.

A melhor técnica para o reparo da fenda palatina depende muito da experiência do clínico e dos procedimentos habituais numa determinada instituição. A cirurgia é feita com o intuito de permitir o crescimento facial normal e não causar danos na fala, audição e deglutição. Na pesquisa realizada, não foi encontrada evidência relevante que avaliasse a eficácia do procedimento cirúrgico, pelo menos quando a fenda está associada à SPR, pelo que mais estudos deveriam ser feitos com esse foco.

Acerca do crescimento facial e possibilidade da mandíbula alcançar uma dimensão e posição dita normal, ao longo do desenvolvimento dos pacientes, é ainda um tema bastante controverso, contudo parece claro que os casos da forma isolada apresentam um prognóstico melhor que o dos casos em que a condição está associada a uma Síndrome, anomalia ou malformação.

Figuerola et al. e Pruzansky & Richmond apoiavam a hipótese de que seria possível a mandíbula alcançar o crescimento esperado durante o primeiro ano de vida e uma dimensão normal depois disso. Já *Krimmel et al.* defendiam que esse alcance de crescimento da mandíbula não podia ser assumido até aos 3 anos, e que apesar de a partir dessa idade menos crianças serem observadas, a tendência era para continuarem retrognatas. Estes achados foram apoiados por *Hermann et al.*, que também demonstrou não haver esse alcance do crescimento até aos 2 anos. *Daskalogiannakis et al.*, não conseguiram encontrar um crescimento compensatório aumentado após o quinto ano de vida; a dimensão e a posição retrognata da mandíbula persistiam. (Krimmel M *et al.*, 2009) O ponto de vista atual é o de que uma mandíbula é pequena ao nascimento e permanece assim ao longo de um crescimento facial ativo, e um crescimento compensatório é apenas parcial, deixando os pacientes com SPR retrognatas e significativamente convexos na idade adulta. (Suri S *et al.*, 2010)

10. Conclusão

Independentemente de se apresentar na sua forma isolada ou associada a uma Síndrome ou outra má formação, a SPR quando detetada à nascença, é uma anomalia que deve ser tida em consideração.

A etiologia e patogénese da SPR ainda não são exatas, contudo existem já várias possibilidades deformantes para a origem da forma isolada, ou uma Síndrome ou má formação ser a origem da mandíbula hipoplásica. Tendo em conta a existência desta forma, é muito importante que após o diagnóstico da SPR e o tratamento das anomalias dos mecanismos fisiológicos, sejam feitos mais exames na busca por uma possível Síndrome associada. A OVA é a alteração fisiológica sempre presente, englobada na definição da SPR, pode então depois ser a responsável pela apneia obstrutiva do sono e pelas dificuldades de alimentação.

Inicia-se a abordagem terapêutica destes pacientes por métodos não invasivos, sendo o posicionamento e a INF, a primeira e segunda opção terapêutica, respetivamente. Outros métodos não invasivos, como o CPAP e o PEBP, apesar dos resultados promissores, necessitam de mais evidência científica a suportá-los, para que o seu uso possa ser disseminado. Quando os métodos não invasivos não resultam, passa-se para uma abordagem invasiva. A ALL e a DOM são os métodos mais mencionados na literatura, contudo observa-se uma preferência atual para a DOM, em virtude da possibilidade de corrigir o defeito mandibular e restituir os mecanismos fisiológicos. A LSPB não é muito mencionada na literatura, pelo que aparenta não ser uma abordagem selecionada. Já a traqueotomia, é a opção de último recurso, quando todas as outras falharam ou então quando todos os outros métodos de tratamento não vão surtir qualquer efeito.

Relativamente ao crescimento da mandíbula, parece não haver uma capacidade dessa estrutura anatómica de seguir por um mecanismo compensatório que lhe permita atingir a dimensão que seria esperada para um determinado estadio de desenvolvimento.

De um modo geral, os pacientes com SPR na sua forma isolada, apresentam um prognóstico mais favorável, seja qual for a modalidade terapêutica abordada e em termos de crescimento facial, comparativamente aos que se apresentam com uma Síndrome associada.

11. Referências Bibliográficas

1. Abramson DL, Marrinan EM, Mulliken JB. Robin sequence: obstructive sleep apnea following pharyngeal flap. *Cleft Palate Craniofac J*. 1997 May; 34(3): 256-60.
2. Antony AK, Sloan GM. Airway obstruction following palatoplasty: analysis of 247 consecutive operations. *Cleft Palate Craniofac J*. 2002 Mar; 39(2): 145-8.
3. Argamaso RV. Glossopexy for upper airway obstruction in Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 May; 29(3): 232-8.
4. Bacher M, Sautermeister J, Urschitz MS, Buchenau W, Arand J, Poets CF. An oral appliance with velar extension for treatment of obstructive sleep apnea in infants with Pierre Robinsequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 2011 May; 48(3): 331-6.
5. Basta MN, Silvestre J, Stransky C, Solot C, Cohen M, McDonald-McGinn D, Zackai E, Kirschner R, Low DW, Randall P, LaRossa D, Jackson AO. A 35-year experience with syndromic cleft palate repair: operative outcomes and long-term speech function. *Ann Plast Surg*. 2014 Dec; 73 Suppl 2:S130-5.
6. Bookman LB, Melton KR, Pan BS, Bender PL, Chini BA, Greenberg JM, Saal HM, Taylor JA, Elluru RG. Neonates with tongue-based airway obstruction: a systematic review. *Otolaryngol Head Neck Surg*. 2012 Jan; 146(1): 8-18.
7. Buchenau W, Urschitz MS, Sautermeister J, Bacher M, Herberts T, Arand J, Poets CF. A randomized clinical trial of a new orthodontic appliance to improve upper airway obstruction in infants with Pierre Robin sequence. *J Pediatr*. 2007 Aug; 151(2): 145-9.
8. Carroll DJ, Padgitt NR, Liu M, Lander TA, Tibesar RJ, Sidman JD. The effect of cleft palate repair technique on hearing outcomes in children. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol*. 2013 Sep; 77(9): 1518-22.
9. Cicchetti R, Cascone P, Caresta E, Papoff P, Miano S, Cerasaro C, Ramieri V, Midulla F, Moretti C. Mandibular distraction osteogenesis for neonates with Pierre Robin sequence and airway obstruction. *J Matern Fetal Neonatal Med*. 2012 Oct; 25 Suppl 4:141-3.
10. Cielo CM, Marcus CL. Obstructive sleep apnoea in children with craniofacial syndromes. *Paediatr Respir Rev*. 2015 Jun; 16(3): 189-96.

11. Cooper-Brown L, Copeland S, Dailey S, Downey D, Petersen MC, Stimson C, Van Dyke DC. Feeding and swallowing dysfunction in genetic syndromes. *Dev Disabil Res Rev.* 2008;14(2): 147-57.
12. Costa MA, Murage KP, Tholpady SS, Flores RL. Airway compromise following palatoplasty in Robin sequence: improving safety and predictability. *Plast Reconstr Surg.* 2014 Dec; 134(6): 937e-45e.
13. Côté A, Fanous A, Almajed A, Lacroix Y. Pierre Robin sequence: review of diagnostic and treatment challenges. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2015 Apr; 79(4): 451-64.
14. Couchouron T, Masson C. Early-onset progressive osteoarthritis with hereditary progressive ophtalmopathy or Stickler syndrome. *Joint Bone Spine.* 2011 Jan; 78(1): 45-9.
15. Daskalogiannakis J, Ross RB, Tompson BD. The mandibular catch-up growth controversy in Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop.* 2001 Sep; 120(3): 280-5.
16. Davidson TB, Sanchez-Lara PA, Randolph LM, Krieger MD, Wu SQ, Panigrahy A, Shimada H, Erdreich-Epstein A. Microdeletion del(22)(q12.2) encompassing the facial development-associated gene, MN1 (meningioma 1) in a child with Pierre-Robin sequence (including cleft palate) and neurofibromatosis 2 (NF2): a case report and review of the literature. *BMC Med Genet.* 2012 Mar 22;13:19.
17. Denny AD. Distraction osteogenesis in Pierre Robin neonates with airway obstruction. *Clin Plast Surg.* 2004 Apr; 31(2): 221-9.
18. Denny A, Amm C. New technique for airway correction in neonates with severe Pierre Robin sequence. *J Pediatr.* 2005 Jul; 147(1): 97-101.
19. Essouri S, Nicot F, Clément A, Garabedian EN, Roger G, Lofaso F, Fauroux B. Noninvasive positive pressure ventilation in infants with upper airway obstruction: comparison of continuous and bilevel positive pressure. *Intensive Care Med.* 2005 Apr; 31(4): 574-80.
20. Evans KN, Sie KC, Hopper RA, Glass RP, Hing AV, Cunningham ML. Robin sequence: from diagnosis to development of an effective management plan. *Pediatrics.* 2011 May; 127(5): 936-48.
21. Freed G, Pearlman MA, Brown AS, Barot LR. Polysomnographic indications for surgical intervention in Pierre Robin sequence: acute airway management and

- follow-up studies after repair and take-down of tongue-lip adhesion. *Cleft Palate J.* 1988 Apr; 25(2): 151-5.
22. Hunt JA, Hobar PC. Common craniofacial anomalies: the facial dysostoses. *Plast Reconstr Surg.* 2002 Dec; 110(7): 1714-25.
 23. Hong P. A clinical narrative review of mandibular distraction osteogenesis in neonates with Pierre Robin sequence. *Int J Pediatr Otorhinolaryngol.* 2011 Aug; 75(8): 985-91.
 24. Izumi K, Konczal LL, Mitchell AL, Jones MC. Underlying genetic diagnosis of Pierre Robin sequence: retrospective chart review at two children's hospitals and a systematic literature review. *J Pediatr.* 2012 Apr; 160(4): 645-650.
 25. Jakobsen LP, Knudsen MA, Lespinasse J, García Ayuso C, Ramos C, Fryns JP, Bugge M, Tommerup N. The genetic basis of the Pierre Robin Sequence. *Cleft Palate Craniofac J.* 2006 Mar; 43(2): 155-9.
 26. Johnson JM, Moonis G, Green GE, Carmody R, Burbank HN. Syndromes of the first and second branchial arches, part 2: syndromes. *AJNR Am J Neuroradiol.* 2011 Feb; 32(2): 230-7.
 27. Khosla RK, Mabry K, Castiglione CL. Clinical outcomes of the Furlow Z-plasty for primary cleft palate repair. *Cleft Palate Craniofac J.* 2008 Sep; 45(5): 501-10.
 28. Kirschner RE, Low DW, Randall P, Bartlett SP, McDonald-McGinn DM, Schultz PJ, Zackai EH, LaRossa D. Surgical airway management in Pierre Robin sequence: is there a role for tongue-lip adhesion? *Cleft Palate Craniofac J.* 2003 Jan; 40(1): 13-8.
 29. Kochel J, Meyer-Marcotty P, Wirbelauer J, Böhm H, Kochel M, Thomas W, Bareis U, Hebestreit H, Speer C, Stellzig-Eisenhauer A. Treatment modalities of infants with upper airway obstruction--review of the literature and presentation of novel orthopedic appliances. *Cleft Palate Craniofac J.* 2011 Jan; 48(1): 44-55.
 30. Krimmel M, Kluba S, Breidt M, Bacher M, Dietz K, Buelthoff H, Reinert S. Three-dimensional assessment of facial development in children with Pierre Robin sequence. *J Craniofac Surg.* 2009 Nov; 20(6): 2055-60.
 31. Lee JC, Bradley JP. Surgical considerations in pierre robin sequence. *Clin Plast Surg.* 2014 Apr; 41(2): 211-7.

32. Lehman JA, Fishman JR, Neiman GS. Treatment of cleft palate associated with Robin Sequence: appraisal of risk factors. *Cleft Palate Craniofac J*. 1995 Jan; 32(1): 25-9.
33. Mackay DR. Controversies in the diagnosis and management of the Robin sequence. *J Craniofac Surg*. 2011 Mar; 22(2): 415-20.
34. Marcellus L. The infant with Pierre Robin sequence: review and implications for nursing practice. *J Pediatr Nurs*. 2001 Feb; 16(1): 23-34.
35. Marques IL, Peres SP, Bettiol H, Barbieri MA, Andrea M, De Souza L. Growth of children with isolated Robin sequence treated by nasopharyngeal intubation: importance of a hypercaloric diet. *Cleft Palate Craniofac J*. 2004 Jan; 41(1): 53-8.
36. Marques IL, Sousa TV, Carneiro AF, Peres SP, Barbieri MA, Bettiol H. Robin sequence: a single treatment protocol. *J Pediatr (Rio J)*. 2005 Jan-Feb; 81(1): 14-22.
37. Monasterio FO, Drucker M, Molina F, Ysunza A. Distraction osteogenesis in Pierre Robin sequence and related respiratory problems in children. *J Craniofac Surg*. 2002 Jan; 13(1): 79-83.
38. Moret Y. Enfermedades genéticas que afectan la cavidad bucal. Revisión de la literatura. *Acta odontol*. 2004.
39. Morovic CGI. Manejo actual en síndrome de Pierre Robin. *Rev Chil Pediatr*. 2004; 75 (1): 36-42.
40. Nargozian C. The airway in patients with craniofacial abnormalities. *Paediatr Anaesth*. 2004 Jan; 14(1): 53-9.
41. Nunes da Costa J, Matias J. Isolated Robin sequence in siblings: review of current concepts. *J Plast Reconstr Aesthet Surg*. 2014 Nov; 67(11): 259-65.
42. Phua YS, de Chalain T. Incidence of oronasal fistulae and velopharyngeal insufficiency after cleft palate repair: an audit of 211 children born between 1990 and 2004. *Cleft Palate Craniofac J*. 2008 Mar; 45(2): 172-8.
43. Poets CF, Bacher M. Treatment of upper airway obstruction and feeding problems in Robin-like phenotype. *J Pediatr*. 2011 Dec; 159(6): 887-92.
44. Sadewitz VL. Robin sequence: changes in thinking leading to changes in patient care. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 May; 29(3): 246-53.
45. Scott AR, Mader NS. Regional variations in the presentation and surgical management of Pierre Robin sequence. *Laryngoscope*. 2014 Dec; 124(12): 2818-25.

46. Scott AR, Tibesar RJ, Lander TA, Sampson DE, Sidman JD. Mandibular distraction osteogenesis in infants younger than 3 months. *Arch Facial Plast Surg*. 2011 May-Jun; 13(3): 173-9.
47. Scott AR, Tibesar RJ, Sidman JD. Pierre Robin Sequence: evaluation, management, indications for surgery, and pitfalls. *Otolaryngol Clin North Am*. 2012 Jun; 45(3): 695-710.
48. Senggen E, Laswed T, Meuwly JY, Maestre LA, Jaques B, Meuli R, Gudinchet F. First and second branchial arch syndromes: multimodality approach. *Pediatr Radiol*. 2011 May; 41(5): 549-61.
49. Sesenna E, Magri AS, Magnani C, Brevi BC, Anghinoni ML. Mandibular distraction in neonates: indications, technique, results. *Ital J Pediatr*. 2012 Feb 2; 38: 7.
50. Sher AE. Mechanisms of airway obstruction in Robin sequence: implications for treatment. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 May; 29(3): 224-31.
51. Shprintzen RJ. The implications of the diagnosis of Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 May; 29(3): 205-9.
52. Singer L, Sidoti EJ. Pediatric management of Robin sequence. *Cleft Palate Craniofac J*. 1992 May; 29(3): 220-3.
53. Snead MP, Yates JR. Clinical and Molecular genetics of Stickler syndrome. *J Med Genet*. 1999 May; 36(5): 353-9.
54. St-Hilaire H, Buchbinder D. Maxillofacial pathology and management of Pierre Robin sequence. *Otolaryngol Clin North Am*. 2000 Dec; 33(6): 1241-56.
55. Suri S, Ross RB, Tompson BD. Craniofacial morphology and adolescent facial growth in Pierre Robin sequence. *Am J Orthod Dentofacial Orthop*. 2010 Jun; 137(6): 763-74.
56. Tan TY, Kilpatrick N, Farlie PG. Developmental and genetic perspectives on Pierre Robin sequence. *Am J Med Genet C Semin Med Genet*. 2013 Nov; 163C(4): 295-305.
57. Taylor MR. Consultation with the specialist: The Pierre Robin sequence: a concise review for the practicing pediatrician. *Pediatr Rev*. 2001 Apr; 22(4): 125-30.
58. Van den Elzen AP, Semmekrot BA, Bongers EM, Huygen PL, Marres HA. Diagnosis and treatment of the Pierre Robin sequence: results of a retrospective clinical study and review of the literature. *Eur J Pediatr*. 2001 Jan; 160(1): 47-53.

59. Witt PD, Marsh JL, Muntz HR, Marty-Grames L, Watchmaker GP. Acute obstructive sleep apnea as a complication of sphincter pharyngoplasty. *Cleft Palate Craniofac J*. 1996 May; 33(3): 183-9.

12. Anexos

Category	Condition
Deformational	<ul style="list-style-type: none"> • Oligohydramnios • Uterine structural anomalies • Amniotic band syndrome
Monogenetic	<ul style="list-style-type: none"> • Stickler syndrome (common cause) • Beckwith-Wiedemann syndrome • Camptomelic syndrome • Cerebrocostomandibular syndrome • Congenital myotonic dystrophy • Mandibulofacial dysostosis • Miller-Dieker syndrome • Otopalatodigital syndrome II • Robin-oligodactyly syndrome
Chromosomal	<ul style="list-style-type: none"> • deletion (22q) syndrome (common cause) • deletion (4q) syndrome • deletion (6q) syndrome • duplication (11q) syndrome
Teratogenic	<ul style="list-style-type: none"> • Fetal alcohol syndrome • Fetal hydantoin syndrome • Fetal trimethadione syndrome
Disruption	<ul style="list-style-type: none"> • Amniotic band sequence
Unknown cause	<ul style="list-style-type: none"> • CHARGE association • Femoral dysgenesis • Moebius sequence • Robin/amelia association
Adapted from: Gorlin R, Cohen M, Levin S. <i>Syndromes of the Head and Neck</i> . 3rd ed. Oxford England: Oxford University Press; 1990:700–704.	

Tabela 1. Causas da Sequência de Pierre Robin (Taylor MR, 2000)

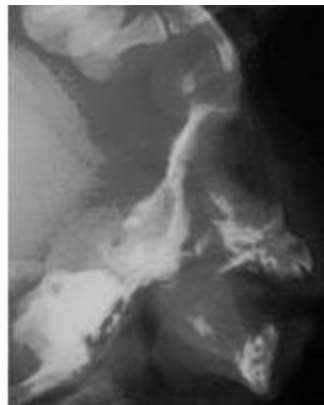


Figura 1. Imagem radiológica que mostra a obstrução da via aérea a nível orofaríngeo por retroposição lingual (Morovic CGI, 2004)



Figura 2. Típica fenda palatina em forma de U associada à Sequência de Pierre Robin (Mackay DR, 2011)

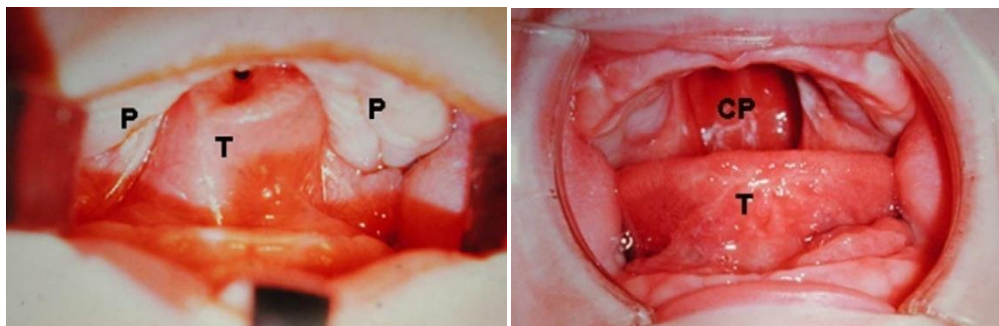


Figura 3. Esquerda –Posição de repouso da língua com o recém-nascido totalmente relaxado antes da operação (distração); vias oral e nasal obstruídas; postura vertical da língua com a maioria desta acima das lâminas palatinas. Direita – Posição de repouso da língua no mesmo paciente, totalmente relaxado, após 2 semanas de distração; postura horizontal da língua. P – lâminas palatinas, T – língua, CP – fenda palatina. (Denny A, Amm C, 2005)

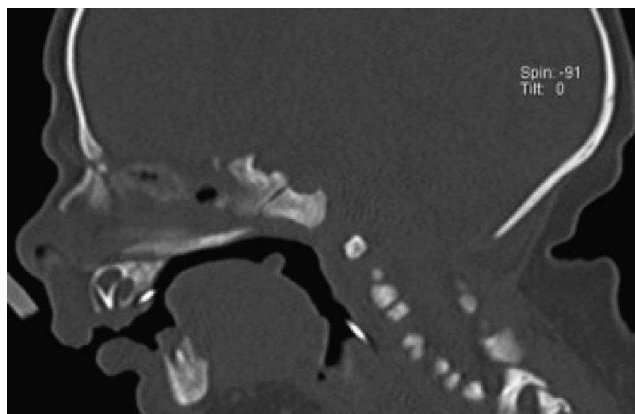


Figura 4. Scan de TC de uma criança com Sequência de Pierre Robin. Mesmo com a criança intubada, a glossoptose é evidente (Scott AR *et al.*, 2012)

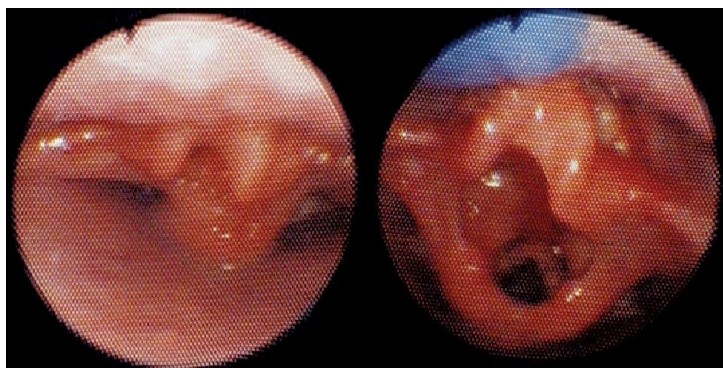


Figura 5. Visão endoscópica da laringe sem (esquerda) e com o PEBP *in situ* (direita). Sem o PEBP, a base da língua (isto é, a estrutura da parte de cima da figura esquerda) obstrui a laringe. A extensão (estrutura azul na parte de cima da figura direita) move a base da língua para a frente, desse modo alargando o orifício laríngeo (Bachner M, *et al.*, 2009)

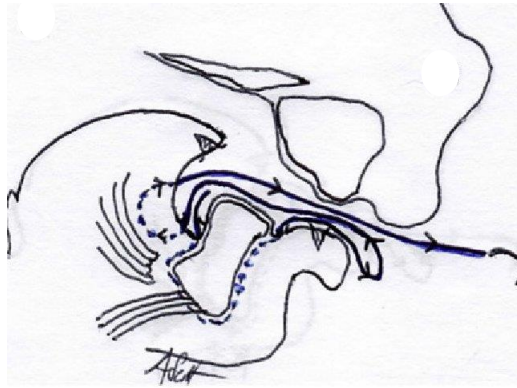


Figura 6. Representação esquemática da técnica de sutura como descrita por *Argamaso* (Scott AR *et al.*, 2012)

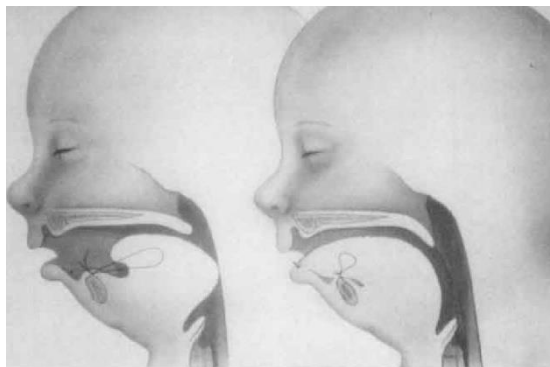


Figura 7. Posição da língua antes e depois da glossopexia (Argamaso RV, 1992)

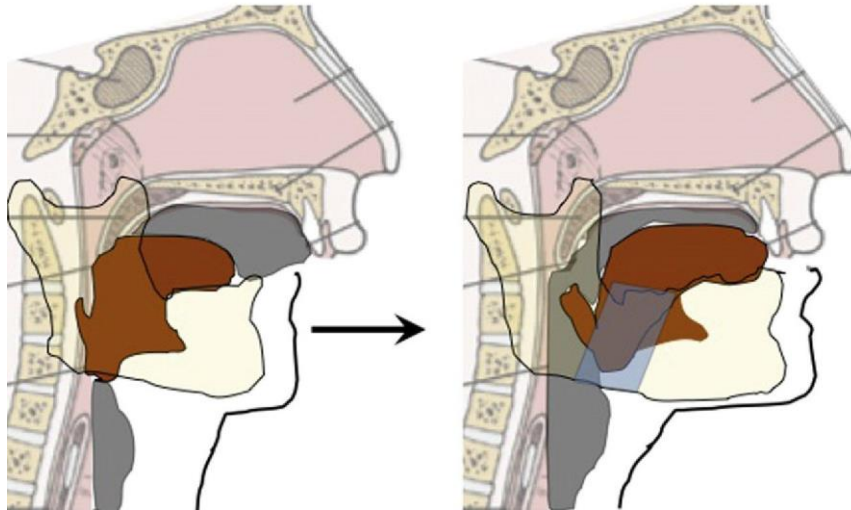


Figura 8. Conceito por trás da distração óssea mandibular bilateral, em que a obstrução ao nível da base da língua supra-glótica é aliviada por um avanço anterior da mandíbula hipoplásica (Scott AR *et al.*, 2012)

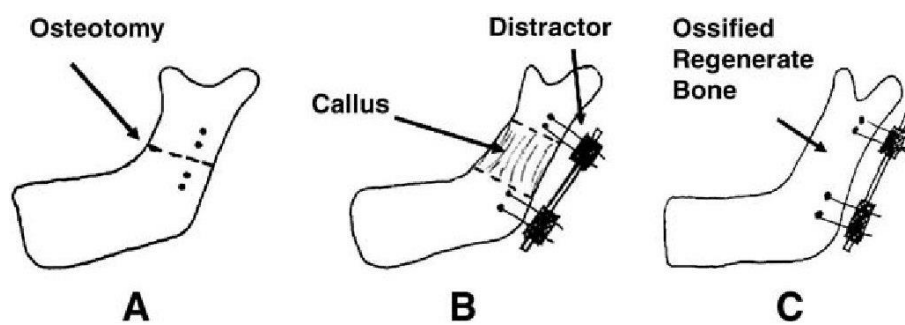


Figura 9. Descrição da técnica cirúrgica de alongamento da mandíbula por distração óssea. Após a remoção do distrator, a mandíbula é indistinguível do normal (Denny A, Amm C, 2005)

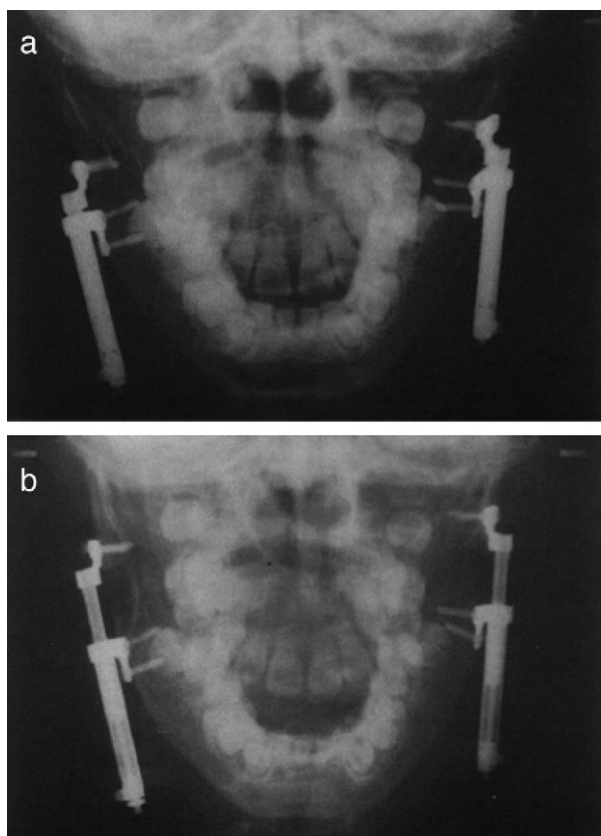


Figura 10. a – Imagem de radiografia frontal, que demonstra a colocação de dispositivos de distração óssea mandibular bilateral interna (pré-distração); b - Imagem de radiografia frontal, que demonstra a colocação de dispositivos de distração óssea mandibular bilateral interna (pós-distração). (Hong P, 2011)



Figura 11. Scan de TC tridimensional tirada antes e durante a fase de distração (Sesenna E *et al.*, 2012)

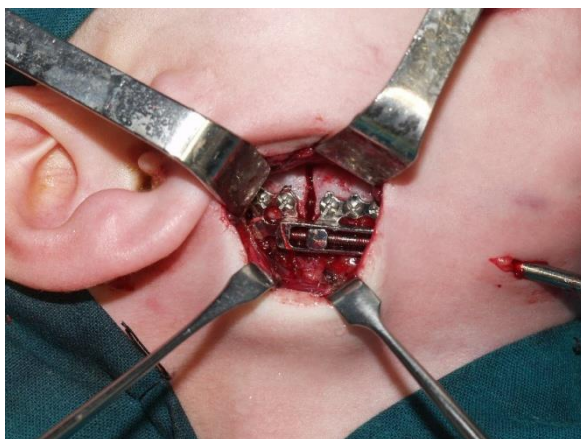


Figura 12. Visão intra-operatória após colocação de distrator interno metálico (Sesenna E *et al.*, 2012)

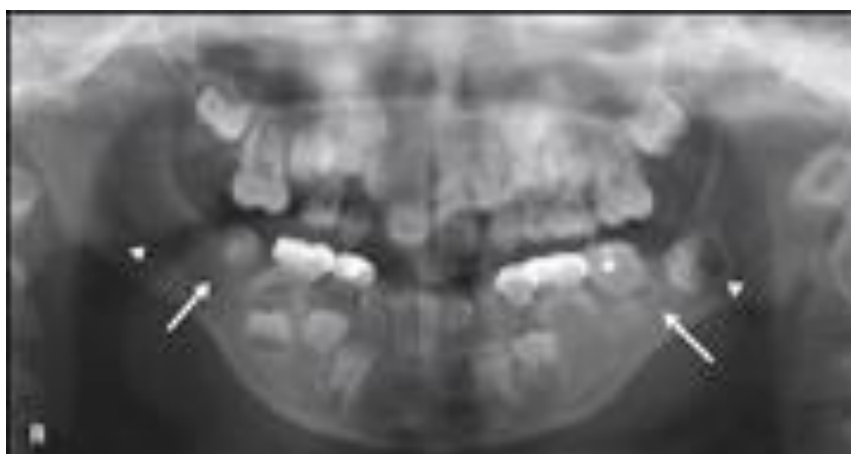


Figura 13. Segundo molar ausente e primeiro molar mal formado perceptível no lado direito (R) da face de uma criança de 7 anos após DOM neonatal. Comparado com a dentição normal no lado esquerdo da face, que não foi afetado por uma mandibulotomia (Scott AR *et al.*, 2011)

